

ANNEE 1969

THESE

N^o

806

POUR LE

DOCTORAT EN MEDECINE

(Diplôme d'Etat)

P A R

Françoise WEILL, née PONSIN

Lé 11 Avril 1934 à SAINT NAZAIRE (L. A.)

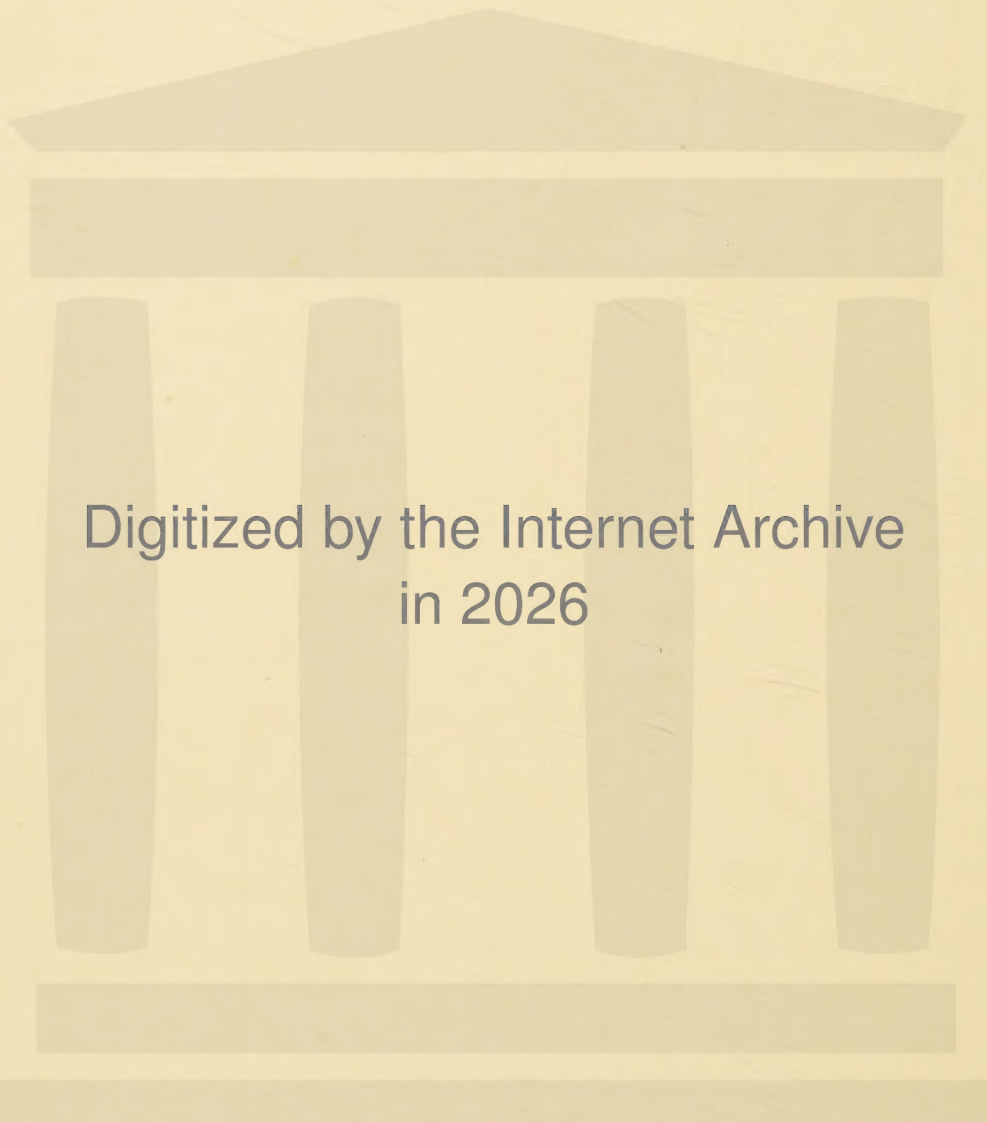
PRESENTEE ET SOUTENUE PUBLIQUEMENT LE :

A PROPOS D'UN CAS DE NANISME

A " TETE D'OISEAU".

OU NANISME TYPE SECKEL.

Président : Mr. ROYER, Professeur.



Digitized by the Internet Archive
in 2026

https://archive.org/details/IA41550222_0001

ANNEE 1969

THESE

N^o

POUR LE

DOCTORAT EN MEDECINE

(Diplôme d'Etat)

P A R

Françoise WEILL, née PONSIN

Lé 11 Avril 1934 à SAINT NAZAIRE (L. A.)

PRESENTEE ET SOUTENUE PUBLIQUEMENT LE :

A PROPOS D'UN CAS DE NANISME

A " TETE D'OISEAU".

OU NANISME TYPE SECKEL.

Président : Mr. ROYER, Professeur.



PROFESSEURS HONORAIRES :

MM. Alajouanine (T.), Bénard (H.), Bernard (E.), Binet (L.), Bulliard (H.), Cathala (J.), Chabrol (E.), Chailley-Bert (P.), Cheymol (J.), Coste (F.), Debré (R.), Dechaume (M.), Galliard (H.), Gaudard d'Allaines (F. de), Gennes (L. de), Giroud (A.), Hazard (R.), Heuyer (G.), Lacomme (M.), Lamy (M.), Laroche (G.), Lelong (M.), Lévy (M^{lle} J.), Lévy-Solal (E.), Lian (C.), Maduro (R.), Marchal (G.), Mathieu (P.), Monod (R.), Moreau (R.), Moulonguet (P.), Pasteur Vallery-Radot, Petit-Dutaillis (D.), Piédellèvre (R.), Quénu (J.), Renard (G.), Senèque (J.), Strohl (A.), Tanon (L.), Turpin (R.), Verne (J.).

DOYEN Georges BROUET
 1^{er} ASSESSEUR Daniel BARGETON
 2^e ASSESSEUR Jean GOSSET

A. — CHAIRES DE SCIENCES FONDAMENTALES

	MM.
Anatomie	DELMAS (A.)
—	HUARD (P.)
à titre personnel	CABROL (Ch.)
— —	OLIVIER (G.)
Anatomie et Cytologie pathologiques	DELARUE (J.)
à titre personnel	NEZELOF (Ch.)
— —	ORCEL (L.)
Biochimie médicale	JAYLE (M.-F.)
— —	DESGREZ (P.)
— —	POLONOVSKI (J.)
Chimie Pathologique	SCHAPIRA (G.)
à titre personnel	CARTIER (P.)
— —	DREYFUS (J.-Cl.)
Biologie médicale (à titre personnel)	BOURLIÈRE (F.)
— —	HARTMANN (L.)
Biophysique médicale	BUGNARD (L.)
— —	DJOURNO (A.)
— —	DOGNON (A.)
à titre personnel	KELLERSHOHN (L.)
— —	GOUGEROT (L.)
— —	ROUCAYROL (J.-Cl.)
Cancérologie expérimentale	MATHÉ (G.)
Génétique fondamentale	LEJEUNE (J.)
Histologie et Embryologie	GOJJARD (R.)
— —	TUCHMANN-DUPLESSIS (H.)
à titre personnel	RACADOT (J.)
Microbiologie	FASQUELLE (R.)
Bactériologie et Virologie	TOURNIER (P.)
à titre personnel	BARBIER (P.)
Parasitologie	LARIVIÈRE (M.)
Pathologie expérimentale et comparée	MERKLEN (F.-P.)
à titre personnel	LEPÈRE (J.)
Pharmacologie	BOISSIER (J.-R.)
—	LECHAT (P.)

	MM.
Physiologie	BARGETON (D.)
—	MALMEJAC (J.)
—	PARROT (J.)
à titre personnel	DEJOURS (P.)
Physiologie et biologie appliquée aux sports	SCHERRER (J.)

B. — CHAIRES DE SCIENCES CLINIQUES

1^o MÉDECINE

Biologie médicale.	FAUVERT (R.)
Histoire de la Médecine et de la Chirurgie	COURY (Ch.)
Hygiène et Médecine préventive.	BOYER (J.)
Médecine du Travail.	DESOILLE (H.)
Médecine légale, droit médical et déontologie	DEROBERT (L.)
Pathologie exotique.	BRUMPT (L.-G.)
Pathologie médicale.	BUGE (A.)
— —	BRICAIRE (H.)
— —	CORNET (A.)
— —	HOUSSET (E.)
— —	LAROCHE (Cl.)
à titre personnel	AZERAD (E.)
— —	BOUR (H.)
— —	BROCARD (H.)
— —	CAROLI (J.)
— —	FACQUET (J.)
— —	LAMBLING (A.)
— —	LAUNAY (Cl.)
— —	PAYET (M.)
— —	PERRAULT (M.)
— —	SIGUIER (F.)
— —	WORMS (R.)
— —	BOUVIER (J.)
Pathologie respiratoire.	TURIAF (J.)
Pathologie et Thérapeutique générales	MAURICE (P.)
Thérapeutique	LAMOTTE (M.)
Thérapeutique appliquée.	MARCHE (J.)

Chaires de Cliniques :

Clinique cardiologique (Boulevard)	LENÈGRE (J.)
— — (Broussais)	SOULIÉ (P.)
Clinique dermatologique (Saint-Louis).	DUPERRAT (F.)
Clinique des maladies cutanées et syphilitiques (Saint-Louis)	DEGOS (R.)
Clinique endocrinologique (Pitié)	DECOURT (J.)
Clinique des maladies infectieuses (Claude-Bernard).	MOLLARET (P.)
à titre personnel	BASTIN (R.)
Clinique des maladies mentales et de l'encéphale (Sainte-Anne)	DELAY (J.)
à titre personnel (neuro-psychiatrie).	PICHOT (P.)
Clinique des maladies du système nerveux (Salpêtrière)	CASTAIGNE (P.)
Clinique neurologique (Salpêtrière)	GARCIN (R.)
à titre personnel	LHERMITTE (F.)
Clinique de neuro-psychiatrie infantile (Salpêtrière)	MICHAUX (L.)

	MM.
Clinique des maladies du sang (Broussais)	BERNARD (J.)
à titre personnel (hématologie)	ANDRÉ (R.)
— — —	BOUSSER (J.)
— — —	DREYFUS (B.)
Cliniques médicales { Bicêtre.	DEPARIS (M.)
Broussais.	MILLIEZ (P.)
Cochin.	PÉQUIGNOT (H.)
Hôtel-Dieu	BARIETY (M.)
Pitié.	DREYFUS (G.)
Saint-Antoine.	BOUDIN (G.)
—	CONTE (M.)
—	KOURILSKY (R.)
Clinique médicale propédeutique (Broussais)	JUSTIN-BESANÇON (L.)
Clinique thérapeutique médicale (Saint-Antoine)	LEMAIRE (A.)
Clinique et Séméiologie médicales (Antoine-Chantin)	DOMART (A.)
Séméiologie médicale (Lariboisière)	BOUVRAIN (Y.)
— — — (Pitié)	RAMBERT (P.)
— — — (Rothschild)	WOLFROMM (R.)
Clinique d'Hydrologie et de Climatologie (Bichat)	DEBRAY (Ch.)
à titre personnel	GIBERTON (A.)
Clinique médico-sociale du diabète sucré et des maladies métaboliques (Hôtel-Dieu)	DEROT (M.)
Clinique néphrologique (Necker)	HAMBURGER (J.)
à titre personnel	RICHEL (G.)
— — —	CROSNIER (J.)
Clinique de Génétique médicale (Enfants-Malades)	ROYER (P.)
Clinique des maladies des enfants (Enfants-Malades)	MOZZICONACCI (P.)
Clinique médicale infantile et de pédiatrie sociale (Enfants-Malades)	MARIE (J.)
Clinique de pédiatrie (Trousseau)	BRISAUD (H.)
à titre personnel	LESOBRE (R.)
Clinique de pédiatrie et de puériculture (Saint-Vincent-de-Paul)	THIEFFRY (S.)
Hygiène et Clinique de la première enfance (Trousseau)	LAPLANE (R.)
à titre personnel	POLONOVSKI (Cl.)
Clinique de pneumo-phthisiologie (Laennec)	BROUET (G.)
à titre personnel	KREIS (B.)
— — —	MEYER (A.)
Clinique de rééducation motrice	GROSSIORD (A.)
Electroradiologie	LEDoux-LEBARD (M.)
—	LEFEBVRE (J.)
Radiologie médicale	DESGREZ (H.)
à titre personnel	FISCHGOLD (H.)
— — —	TUBIANA (M.)
— — —	CHERIGIE (E.)
Clinique de rhumatologie médicale et sociale (Cochin)	DELBARRE (F.)
Clinique rhumatologique (Lariboisière)	SÈZE (S. de)
Clinique toxicologique (Fernand-Widal)	GAULTIER (M.)

2^e CHIRURGIE

Anesthésiologie	VOURC'H (G.)
Pathologie chirurgicale	LAURENCE (G.)
— —	KUSS (R.)
— —	N...
à titre personnel	RAMADIER (J.)
Physiologie et pathologie obstétricales	MORIN (P.)
Technique chirurgicale et chirurgie expérimentale	MONSAINGEON (A.)

Chaires de Cliniques :

Clinique carcinologique (Gustave-Roussy)	DENOIX (P.)
Clinique carcinologique chirurgicale (Necker)	REDON (H.)
à titre personnel	BRÉHANT (J.)
Cliniques chirurgicales	Beaujon LORTAT-JACOB (J.-L.)
	— BAUMANN (J.)
	Cochin LÉGER (L.)
	Hôtel-Dieu PATEL (J.)
	Saint-Antoine GOSSET (J.)
	Salpêtrière SIGARD (A.)
	Tenon OLIVIER (Cl.)
Clinique thérapeutique chirurgicale (Vaugirard)	ROUX (M.)
Sémiologie et clinique chirurgicales (Broussais)	POILLEUX (F.)
— — — (Saint-Louis)	DEBEYRE (J.)
Clinique chirurgicale orthopédique et traumatologique (Cochin)	MERLE d'AUBIGNÉ (R.)
— — — (Foch)	PADOVANI (P.)
— — — (Beaujon)	CAUCHOIX (J.)
Clinique traumatologique et orthopédique (Raymond-Poincaré)	JUDET (R.)
Clinique de chirurgie infantile et orthopédique (Enfants-Malades)	FÈVRE (M.)
à titre personnel	CHIGOT (P.-L.)
Clinique de chirurgie cardio-vasculaire (Broussais)	DUBOST (Ch.)
Clinique de chirurgie thoracique (Laennec)	MATHEY (J.)
à titre personnel	GAUDART D'ALLAINES (Cl. de)
Clinique chirurgicale et gynécologique (Broca)	HUQUIER (J.)
Clinique obstétricale (Baudelocque)	LEPAGE (F.)
— — (Saint-Antoine)	MERGER (R.)
Clinique obstétricale et gynécologique (Port-Royal)	VARANGOT (J.)
Clinique de neuro-chirurgie (Pitié)	DAVID (M.)
à titre personnel	LEBEAU (J.)
Clinique ophtalmologique (Cochin)	BRÉGEAT (P.)
— — (Hôtel-Dieu)	OFFRET (G.)
Clinique oto-rhino-laryngologique (Lariboisière)	AUBRY (M.)
Clinique stomatologique (Salpêtrière)	DERNEA (P.)
Clinique urologique (Cochin)	ABOULKER (P.)
— — (Necker)	OUVELAIRE (R.)

C. — PROFESSEURS SANS CHAIRE

	MM.		MM.
Anatomie	GILLOT (Cl.)	Médecine générale	AUSSANNAIRE (M.)
Anatomie pathologique	GOUYGOU (Ch.)	Maladies Infectieuses	DUPONT (V.)
Bactériologie	CHRISTOL (D.)	Neuro-psychiatrie	TARDIEU (G.)
Bactériologie	LE MINOR (L.)	Pédiatrie	ROSSIER (A.)
Biochimie médicale	{ CARTIER (P.) GONNARD (P.) NORDMANN (J.)	Physique médicale	{ COURSAGET (J.) GREMY (F.) PELLERIN (P.)
Chirurgie	CERBONNET (G.)	Physiologie	{ DURAND (J.) GIRARD (Fr.) HUGELIN (A.)
Hématologie	{ BESSIS (M.) BILSKI-PASQUIER (B.)	Stomatologie	CHAPUT (M ^{me} A.)
Hygiène	{ BLANCHER (G.) CORRE-HURST (M ^{me} L.)	Pharmacologie	SCHMITT (H.)
Médecine légale	{ CECCAL P.) HADENGUE (A.) FOURNIER (E.)		

D. — PROFESSEURS DÉTACHÉS DANS LES UNIVERSITÉS ÉTRANGÈRES

	MM.
Pathologie chirurgicale	RUDLER (J.) Pr. s. ch.

E. — PROFESSEURS ASSOCIÉS

Hormonologie	MORICARD (R.)
Statistique médicale et épidémiologie	SCHWARTZ (D.)
Néphrologie	MAXWELL (M.)

Secrétaire général de la Faculté	M. LENA (J.)
Conseiller administratif	Mlle CHAINTREUIL (G.)
Conservateur en Chef de la Bibliothèque	
Conservateur du Musée d'Histoire de la Médecine	M. le Docteur HAHN (A.)
Conservateurs	{ Mme FORGET (F.), Milles DUMAITRE (P.), LAURENT (H.), LE NOIR (G.)
Bibliothécaires	{ Mmes CONTET (J.), Milles DUROZOY (M.-F.), ROBERGE (D.), LE QUANG LINH (G.), REUGE (M.)

Par délibération en date du 9 décembre 1798, l'Ecole a arrêté que les opinions émises dans les dissertations qui lui seront présentées, doivent être considérées comme propres à leurs auteurs et qu'elle n'entend leur donner aucune approbation ni improbation.

A mes parents,

A Monsieur le Professeur ROYER

Professeur de Clinique Génétique Médicale Infantile
à l'hôpital des Enfants Malades.

qui m'a fait le grand honneur d'accepter la présidence de cette thèse,

en témoignage de ma respectueuse gratitude.

A Monsieur le Docteur LAJOUANINE

Chef de Service de Pédiatrie de l'Hôpital intercommunal
de Créteil

Chevalier de la Légion d'Honneur

dans le service duquel cette observation a été
étudiée,

en témoignage de ma profonde reconnaissance pour
l'accueil bienveillant qu'il m'a réservé dans son
service et pour le précieux enseignement que j'en
ai retiré.

A Monsieur le Docteur CANET

Assistant du service de Pédiatrie de l'Hôpital
intercommunal de Créteil.

qui m'a inspiré le sujet de cette thèse et m'a
aidée à la réaliser,
qui m'a fait découvrir et aimer la Pédiatrie,

Qu'il trouve ici mes remerciements et le gage de mon
amicale reconnaissance.

A Monsieur le Docteur PESNEL

Attaché du service de Pédiatrie de l'Hôpital intercommunal
de Créteil.

que je remercie pour les enseignements qu'il
m'a donnés.

A tout le Personnel du Service de Pédiatrie de l'Hôpital
intercommunal de Créteil, infirmières, puéricultrices,
secrétaires,

sans la patience et la gentillesse duquel
je n'aurais pû faire ce travail.

I N T R O D U C T I O N

En 1892, VIRCHOW, à l'occasion de la présentation d'un cas de nanisme le qualifie de nanocéphalique à "tête d'oiseau".

En 1960, le Professeur de Pédiatrie de l'Université de Chicago, HELMUT P.G. SECKEL, publie un livre intitulé "Bird - headed - dwarfs", Les nains à tête d'oiseau. Il décrit dans cet ouvrage deux cas de nains qu'il a observés dans son Service et qui présentent les mêmes caractères dysmorphiques que ceux que VIRCHOW avait décrits. Puis dans le même ouvrage il fait une revue de certains cas publiés de nanisme qu'il classe parmi les nains à tête d'oiseau. Ces observations, au nombre de treize sont tirées de la littérature allemande, française, hollandaise, anglaise et américaine.

En 1961, John BLACK publie deux autres cas similaires de nanisme à tête d'oiseau avec bas poids de naissance. Ces deux nains sont des soeurs.

En 1965, à Paris, est publiée la thèse de SIZNENKO sur les nanismes essentiels où sont relatés 4 cas de nanisme type Seckel.

Enfin en 1967, HARPER M.D. (Brooklyn) rapporte le cas d'un frère et d'une soeur atteints d'un nanisme extrême type Seckel.

Mais quelles sont les particularités de ce nanisme, et comment le classer parmi les autres ?

Pout d'abord, il s'agit d'un nanisme essentiel à début intra-utérin. C'est un nanisme harmonieux qui s'accompagne d'une dysmorphie faciale caractéristique (d'où son nom) et d'un retard mental.

Dans la première partie, nous étudierons une observation de ce type de nanisme qui a été suivi dans le service de Pédiatrie du Centre Hospitalier Intercommunal de Créteil depuis le jour de sa naissance, et qui est actuellement âgé de 5 ans 1 mois.

Ensuite , nous rendrons compte de différentes observations déjà publiées, et grâce à elles, nous essaierons de dégager les traits originaux de ce nanisme et de le classer parmi les autres nanismes essentiels.

oOo

P L A N

Nous suivons, pour notre travail, le plan suivant :

I - Observation de VERONIQUE B...

II - Les différents cas retrouvés dans la littérature :

- SECKEL	15)	
- BLACK	2)	
- HARPER	2)	24 cas
- SIZONENKO (thèse)	4)	
- SZALAY	1)	

III - Les particularités de ce nanisme "nanocéphalique"

IV - Comment classer ce nanisme "type Seckel"

- Diagnostic différentiel
 - Fréquence
 - Devenir
- Etio-Pathogénie de ce nanisme

VI - Conclusion

VII - Bibliographie

Ière PARTIE

OBSERVATION D'UN CAS DE NANISME TYPE
"SECKEL"

VERONIQUE BOU... (obs. 1)

Véronique BOU... nous est adressée par une clinique d'accouchement d'Alfortville, le 17 septembre 1963, jour de sa naissance, pour "prématurité" qui se révélera peu importante, comme nous le verrons par la suite.

Son poids de naissance est 1120 grammes.

Elle mesure 38 cm.

L'enfant est mise en couveuse dès son arrivée dans le Service, nous pensions que nous avions à faire à une petite prématurée.

L'examen montre un bon état général ; il n'y a pas de cyanose; pas de gêne respiratoire ; la motilité spontanée et le tonus sont satisfaisants, ainsi que le cri.

La température est à 36°5.

L'examen neurologique ne met en évidence aucun déficit , l'évaluation neurologique situe la maturation proche du terme. L'auscultation cardiaque est normale. La palpation abdominale ne montre ni splénomégalie, ni hépatomégalie. Les fosses lombaires sont libres.

Mais nous sommes immédiatement frappés :

- 1 - Par la petite taille de ce nouveau-né , compte-tenu de son terme : elle mesure 38 cm ; son périmètre crânien est de 28 cm et son périmètre thoracique de 24 cm;

2 - Par le faciès très particulier, qui fait porter , par l'Assistant du Service, le diagnostic de "nanisme à tête d'oiseau" : le visage est triangulaire à base supérieure, long et mince; il existe une hypoplasie du maxillaire inférieur, avec rétrognathisme, une microphthalmie et une implantation basse des oreilles : la ligne horizontale qui passe par le méat acoustique externe aboutit au bord inférieur de la lèvre supérieure, alors qu'elle doit normalement passer aux 2/3 distaux du nez (voir photo). Les pavillons sont bien ourlés et non décollés du crâne.

Les cheveux sont normalement implantés, rares et blonds.

La cavité buccale est normale, en particulier, la voûte palatine.

Enfin, les pieds sont talus (voir photo) , sans anomalie d'implantation des orteils.

I - LA GROSSESSE ET L'ACCOUCHEMENT

La grossesse s'est passée sans histoires. Il y aurait eu une albuminurie transitoire au 6e mois, qui aurait disparu avec le régime sans sel. Aucun examen radiologique n'a été pratiqué, à part la radio-pulmonaire obligatoire avant le 3e mois.

L'accouchement, d'après la mère, était prévu pour le 14 septembre ; en fait, l'interrogatoire révèle que les dernières règles datent du 25 décembre , ce qui reporte le terme au 10 octobre. L'enfant serait au terme de 8 mois 1/4, c'est à dire 36 semaines 1/3.

Nous ne savons rien de la surveillance de la grossesse (hauteur utérine, prise de poids de la mère), si ce n'est que la mère avait remarqué que son abdomen ne grossissait pas.

L'accouchement s'est passé normalement ; la mère avait reçu le cocktail classique : Phénergan, Dolosal, buscopan. L'accoucheur a noté une insertion basse du placenta. On n'a pas pratiqué d'examen anatomo-pathologique du placenta.

III - HOSPITALISATION DE L'ENFANT DE SA NAISSANCE A L'AGE DE 9 MOIS

A - Sa croissance :

L'enfant a été nourri au lait maternel puis a un lait en poudre (Bifilac). Au début l'alimentation a été laborieuse et il a fallu très souvent recourir aux gavages. Les légumes ont été introduits dans le régime à 6 mois puis la viandes à 8 mois.

On a administré de la vitamine D et A (Adégic 10 gouttes par jour au 8e jour de la vie) puis à 2 mois (Adégic 5 gouttes et stérogyl 3 gouttes).

A 3 mois on lui a donné du Fumarate ferreux (200mg) pour une anémie hypochrome (voir tableau des numérations).

Sa croissance en taille et en poids a été extrêmement lente :

- à 1 mois	elle pèse	1420	grammes
- à 2 mois	"	1720	"
- à 3 mois	"	1900	"
- à 4 mois	"	2100	"
- à 5 mois	"	2260	"
- à 6 mois	"	2300	"
- à 7 mois	"	2500	"
- à 8 mois	"	2600	"

quant à sa taille elle est passée de 38 cm à la naissance à 45 cm à 4 mois et à 50 cm à 8 mois, ce qui représente un écart de - 7 D.S. au-dessous de la normale (voir tableaux et courbes). L'enfant est donc sortie du service âgée de 9 mois pesant 2 kg 700 et mesurant 50 cm.

B - Examens complémentaires pratiqués :

Nous avons pratiqué de nombreux examens complémentaires chez cette enfant à la recherche d'une cause éventuelle à son nanisme et en tout premier lieu , nous avons fait un bilan rénal.

Bilan rénal :

Il n'y avait ni glycosurie , ni albuminurie.

a - épreuve de dilution-concentration.

A l'âge de 5 mois, dilution 1005, concentration 1015

A l'âge de 9 mois, dilution 1005, concentration 1030.

b - calciurie recherchée sur 100 cc d'urines : 74 mg ‰ soit 7,4 mg pour 100 cc/24 h l'enfant pesant 2 kilos au moment de l'épreuve, la calciurie est donc de : 3,7 mg/kg/24 h, c'est à dire normale.

c - Ionogramme urinaire :

- volume des 24 h : 25 cc

- corps cétoniques 0-

- K 50 mEq/l

- sodium 17 mEq/l

- chlore 31 mEq/l

d - Chromatographie des acides aminés urinaires : l'examen a été pratiqué à l'hôpital des Enfants Malades, dans la clinique de génétique médicale, service du Professeur Maurice LAMY. Elle montrait une hyperaminoacidurie franche et sans caractère spécifique.

e - Urographie intra-veineuse : elle montrait une augmentation importante du volume des deux reins, en particulier du rein gauche, dont la hauteur correspondait à celle de 6 vertèbres lombaires; mais l'aspect des cavités pyélocalicielles semblait normal ainsi que le calibre des uretères. Sur le cliché pris 6 minutes après l'injection I.V. la vessie était bien remplie, elle était de volume normal et avait des contours réguliers. Sur les clichés suivants, la vessie est en partie vidée après miction d'où les images de contours étalés dans le sens transversal. Nous nous sommes posés la question de savoir s'il s'agissait ou non de reins polykystiques ou de rein de volume normal contrastant avec la petite taille de l'enfant.

Examens sanguins et métabolisme hydro-carbone (chargés en sucre) :

A l'âge de un mois, calcémie ; 98 mg/l

urée sanguine : 0,35 g/l

glycémie à jeûn : 9 h 0,70 g/l

12 h 0,60 g/l

cholestérolémie (1) 1,80 g/l

lipides totaux (2) 6,80 g/l

phosphorémie 62 mg

phosphatases alcalines 12 U.B.

iode protidique 8 gammas

A l'âge de trois mois : cholestérolémie 180 g/l

lipides totaux 5,5 g/l

A deux ans et demi : cholestérol total : 2 g/l

Références Polonoski (1) de un à 2 mois : cholestérolémie normale : $1,35 \pm 0,35$ g/l

de 2 à 3 mois : cholestérolémie normale : $1,41 \pm 0,58$ g/l

(2) lipides totaux normaux, entre 1,5 et 3,8 g/l chez le
nouveau né,

entre 4 et 9 g/l à 4 ans.

- Lipidogramme (fait à 6 mois d'âge) : $\frac{\beta}{\alpha} = 10$

Référence Polonovski : normalement = 1,3 à 2,2 de 1 à 6 mois.

- Métabolisme hydro-carboné : nous avons fait successivement des charges
en glucose, galactose, fructose, lactose, saccharose (voir courbes).

Bilan hormonal :

Les analyses pratiquées en mars 64, à l'âge de 6 mois, par le laboratoire
d'Hormonologie de Monsieur le Professeur JAYLE, montrait :

- pour un volume urinaire de 47 cc/24 h : créatinine, 0,02 g/24 h

- 17 céstéroïdes : 0,1 mg/24 h

- 17 hydroxycorticoïdes : 0,9 mg/24 h.

Donc l'élimination hormonale urinaire est normale.

Nous aurions voulu pratiquer d'autres examens hormonaux importants, mais nous avons été gênés par la difficulté des prises de sang et des recueils d'urines chez cette enfant de si petit poids.

N'ont pas été pratiqués en particulier le test à la métopyrone et l'excrétion urinaire d'hydroxyproline.

Autres examens pratiques :

- 1 - Recherche d'une toxoplasmose congénitale, qui a été négative.
- 2 - Electroencéphalogramme, le tracé est trop lent pour l'âge, trop irrégulier, avec une surcharge rapide importante, dans l'ensemble très perturbé.
- 3 - Le caryotype pratiqué dans le laboratoire du Docteur J. de GROUCHY est normal : 44 A XX - corps de Barr 30 % .

Radiographies du squelette et âge osseux :

Le squelette est menu, les os grêles, mais il n'y a aucune malformation apparente à la radiographie. Par contre, la maturation osseuse est très retardée par rapport à l'âge chronologique.

- A l'âge de 25 jours, le point épiphysaire inférieur du fémur, ou point de Béclar normalement présent au début du 9e mois, de gestation est absent ainsi que le point épiphysaire supérieur du tibia - point de Toldt - qui lui, apparaît normalement à la fin du 9e mois. Les seuls points d'ossification présents, sont au pied, l'astragale, le calcaneum et le cuboïde.

- A deux mois, le point épiphysaire inférieur du fémur apparaît. A 8 mois aucun nouveau point d'ossification n'est apparu.

Entre l'âge de 8 mois et de 2 ans, nous n'avons pas revu l'enfant et nous n'avons refait des radios qu'à l'âge de deux ans.

	N	1	2	3	4	5	6	7	8
Poids -(grammes)	1120	1420	1720	1900	2100	2250	2370	2500	2600
Taille (en cm)	38			44	45			50	50
P.C. (en cm)	28				32,5 -7,7 DS			34	
P. Tho. (en cm)	24				27			29,5	
Déviations standard pour le poids				-7	-7			-6,3	-6
Déviations standard pour la taille	-7			-6,6	-7,5			-7	-7,7

	17.9.63	10.10.63	15.10.63	2.12.63	10.12.63	8.1.64	28.1.64	19.5.64	6.6.64
GR	5,600,000	5,470,000	4,520,000	3,560,000	3,850,000	4,320,000	4,420,000	4,600,000	4,320,000
N	19,7 g	18,7 g	12,7 g	10,1 g	11,9 g	12,96 g	12 g	13 g	12 g
Hb	12,3 %	11,7 %	79 %	63 %	74 %	81 %	74 %	81 %	74 %
GB	15,400	14,600	14,400	6,500	8,100	12,700	11,500	8,500	10,400
PN	59 %	50 %	54 %	69 %	27 %	51 %	33 %	50 %	36 %
PE			2 %	0	1	0	0	6	2
PB				0	1	0	0	0	
Lympho	38 %	49 %	39 %	25 %	62 %	45 %	67 %	64 %	55 %
Mono	3 %	1 %	5 %	6 %	9 %	4 %	0 %		7 %
						TS 2'	Hématoc. 40 CCHM 30	Hématoc. 40 32	
						TC 3½			

2 kg 500

	Lactone 7 g		Saccharose 7 g	
	Glucose oxydase	Glucose vrai	Glucose oxydase	Glucose vrai
Départ	0,15 g	0,68	0,75	0,75
1/2 h	1,55	1,05	0,75	0,75
1 h	1,50	0,95	1,10	1
1 h $\frac{1}{2}$	0,95	0,68	1,10	0,90
2 h	0,95	0,68	0,90	0,70
2 h $\frac{1}{2}$	0,95	0,68	0,85	0,85

2,260		2,370		2,580		2,280		2,460	
GLUCOSE		GLUCOSE		GALACTOSE		GLUCOSE		FRUCTOSE 7g	
	6g		7g	glucose oxydase	Glucose vrai	Glucose oxydase	Glucose vrai	oxydase	vrai
départ	0,85		0,90	I,05	0,70	0,85	0,85	0,80	0,70
$\frac{1}{2}$ h	2 g		I,70	I,40	0,55	2	I,10	I,45	I,05
1 h	I,80		I,25	I,45	0,75	I,80	I,10	I,55	0,85
I h $\frac{1}{2}$	I,30		I,15	I	0,70	I,30	I,15	I,20	0,75
2 h	0,80		0,90	0,90	0,60	0,80	1	1,10	0,70
2 h $\frac{1}{2}$	0,80		0,75	0,80	0,65	0,80	0,70	0,85	0,75

Glucose = I,5 à 2,5 g/kg de poids (Polonovski)

Glucose oxydase = dosage par la méthode d'Hagedorn-Jansen.

- A 2 ans, on voyait au poignet le grand os et l'os crochu (âge osseux 4 mois $\frac{1}{2}$)

- A 2 ans et 5 mois, apparition du point d'ossification de la tête fémorale (3 à 3 mois) à droite et à gauche, et au coude, celui du condyle externe de l'humérus (12 mois).

- A 5 ans, au niveau de l'épaule est apparue la tête humérale et la grosse tubérosité de l'humérus. A la hanche, la tête fémorale et au genou, l'épiphyse supérieure du tibia (normalement présent à la naissance).

Les points d'ossification sont d'apparence normale, non dysgénésiques. Les radios du crâne ne mettent en évidence aucune anomalie, il n'y a pas de crânio-sténose et l'aspect de la selle turcique est normal.

C - Développement psycho-moteur.

Véronique a été testée à l'âge de 2 ans et 15 jours, par le test de Gesell. Elle était alors aveugle.

La psychologue qui a pratiqué le test a eu beaucoup de difficultés du fait de la cécité et de la difficulté de contact des objets inconnus d'elle.

Au point de vue motricité : elle marche seule, s'accroupit en jouant. On ne sait, vu sa petite taille, si elle saurait monter ou descendre une marche d'escalier ou si elle saurait s'asseoir sur une chaise. Mais en marchant, elle lève le pied plus haut s'il y a un obstacle. (niveau de 18 à 21 mois).

Adaptabilité : aucune épreuve n'est réalisée du fait de la cécité. Mais la préhension est bonne.

Le langage et réactions sociales : l'enfant dit environ 20 mots spontanément et elle répète ce qu'on lui dit. Elle associe deux mots depuis l'âge de 22-23 mois et comprend les ordres ou les phrases simples. Elle joue avec sa poupée, la fait dormir, lui chante une berceuse..... (niveau 21 mois)

Conclusions de la psychologue : mis à part les épreuves d'adaptabilité l'enfant se situe aux environs de 21 mois pour un âge réel de 24.

D - Histoire ophtalmologique :

L'histoire ophtalmologique pratiquée par les Docteurs VERGEZ, DHERMY et COSSON, du service d'Ophtalmologie de Créteil.

Le premier examen pédiatrique montrait outre le nanisme important mais harmonieux, une dysmorphie faciale caractéristique, petite tête, grand nez courbe, assez mince à bout carré, micrognathie, et une microphthalmie. L'examen ophtalmologique pratiqué le 5/10/63 alors que l'enfant avait 18 jours, révélait :

- une microphthalmie bilatérale Ø cornéen 9 mm de chaque côté et surtout un aspect "oeil de chat anurotique bilatéral quoique beaucoup plus net à gauche".

Cet aspect était dû à la présence, derrière un cristallin transparent d'une formation blanc grisâtre dense, immobile, homogène, avasculaire, occupant avec un relief notable le secteur temporal du fond d'oeil, s'arrêtant en pente douce selon une limite un peu irrégulière près de la papille à droite, au-delà de la papille qui était complètement masquée à gauche. Le champ rétinien nasal conservé paraissait normal, en dehors d'une vascularisation rare et mal visible.

A noter, l'émergence groupée des vaisseaux par le pôle supérieur de la papille à droite. La cornée et le cristallin avaient un aspect morphologique normal, le réflexe photomoteur était douteux.

De nombreux diagnostics pouvaient être évoqués devant ce tableau de décollement de rétine bilatéral, dont aucun cependant n'était entièrement satisfaisant :

- En premier lieu, bien entendu, une fibroplastie rétrolentale au stade 4 l'absence de dilatation ou de tortuosités des vaisseaux qui apparaissaient au contraire grêles, est habituel à ce stade. Par contre, outre le fait que ce stade 4 avait été observé dès le 18e jour, il manquait les circonstances habituelles d'apparition de cette maladie : la prématurité et l'oxygénothérapie post-natale.

- La persistance du vitré primitif donne elle aussi une masse dense rétrocrystallinienne que l'on peut noter dès les premiers jours de la vie, chez des enfants à terme. Mais, cette masse est toujours vascularisée à partir d'un point central (reste de l'artère hyaloïde), et l'affection est dans la très grande majorité des cas unilatérale.

- La dysplasie rétinienne et bilatérale réalise un tableau voisin. Cependant, elle s'accompagne de malformations multiples, en général rapidement mortelles.

- On ne pouvait écarter formellement un pseudo-gliome inflammatoire malgré l'absence de symptômes inflammatoires au niveau de l'uvée postérieure ou antérieure (sérodiagnostic pour la toxoplasmose était négatif).

- Enfin, l'éventualité d'un rétinoblastome bilatéral dont on sait les aspects parfois trompeurs devait retenir l'attention.

La surveillance ophtalmologique régulière de l'enfant montrait une lente aggravation. A droite, la masse s'étendait en fer à cheval, débordant et masquant la papille. A gauche, elle ne laissait plus qu'un étroit secteur rétinien inféro-nasal, identifiable à plat. Dans ces conditions, et pour ne pas méconnaître un éventuel gliome on décidait de pratiquer l'énucléation de l'oeil gauche le plus atteint. A ce moment, les yeux aveugles étaient animés d'un nystagmus lent.

L'intervention fut pratiquée le 22/1/64 sous anesthésie générale avec intubation.

Canthotomie externe large. Au cours de ténotomies musculaires on ne retrouve pas le muscle droit supérieur. Enucléation sans incident et mise en place d'une prothèse intra-ténonienne. Suites opératoires banales.

Examen anatomo-pathologique : oeil microphthalmie dont le cristallin et l'iris sont repoussés en avant. Le diaphragme irien vient en contact de la cornée si bien que la chambre antérieure a complètement disparu. Cependant, au point de vue structural les divers éléments du segment antérieur sont normaux, sans

persistance de reliquats embryonnaires. Les corps ciliaires notamment sont bien formés, les procès ciliaires ne sont pas étirés et les fibres zonulaires gagnant l'équateur cristallinien sont bien reconnaissables.

Le fait principal est l'existence d'un décollement intéressant les $\frac{3}{4}$ de la rétine et s'étendant en arrière de l'équateur. La partie antérieure n'est pas détachée et il est intéressant de noter qu'elle est très peu vascularisée.

La partie décollée reste attachée en arrière de la papille par l'axe des vaisseaux centraux, et forme deux vastes plis qui s'unissent l'un à l'autre vers le centre du globe. A ce niveau, l'architecture habituelle est bouleversée bien qu'en certains points on reconnaisse encore les couches granuleuses externes. La rétine repliée sur elle-même en arrière du cristallin est le siège d'une prolifération gliale accentuée qui épargne cependant par endroit les couches les plus externes.

On constate sur certaines coupes, la présence d'un kyste intra-rétinien assez vaste et entre les replis, quelques ilots de calcification.

Mais c'est surtout la vascularisation abondante et anormale des couches internes qui attire l'attention. Les capillaires (dont la mince basale est soulignée remarquablement par des colorations au P.A.S. de Hotchkiss Mac Manus) cheminent dans les couches internes et certains d'entre eux traversent la limitante interne pour aller proliférer dans le vitré. Ils sont accompagnés de cellules allongées, fusiformes et de formations fibrillaires. Ainsi est réalisé un délicat réseau, qui par la traction qu'il exerce sur la rétine a amené son décollement.

Par ailleurs, on constate la présence dans ces mêmes couches internes de groupements vasculaires très spéciaux. Il s'agit de formations d'aspect glomérulaire arrondi, rappelant un peu les glomérules de Malpighi. Elles sont constituées par des capillaires repliés sur eux-mêmes et dont les cellules endothéliales ont proliféré, pour former ces véritables "petites touffes". A certains endroits, cette prolifération se produit à l'extrémité d'un capillaire témoignant du caractère angioblastique du processus.

Ces touffes pseudo-glomérulaires, cette néo-vascularisation intra-vitréenne contrastant avec la pauvreté en capillaire de la rétine périphérique, donne à ce décollement rétinien un cachet bien particulier et le font rattacher aux décollements constatés au cours des fibroplasies rétrolentales.

Par ailleurs, certains éléments négatifs sont à relever :

- le segment antérieur bien formé avec le diaphragme zonulaire en place,
- l'absence de système hyalinoïdien et de la tunique vasculaire du cristallin;
- l'architecture grossièrement conservée de la rétine qui, en dépit de ces altérations, ne présente pas d'aspect dysplasique, avec formation de pseudo-rosette.
- l'intégrité, la régularité de la paroi uvéale que ne vient interrompre aucun colobome.

Tous ces éléments permettent d'éliminer aussi bien : une persistance du vitré primitif, un pli rétinien congénital (ablatio falciformis retinae) et une dysplasie rétinienne de Reese.

Quant à l'hypothèse d'un rétinoblastome, elle se trouve rejetée dès le premier examen de la coupe.

Il s'agit donc bien d'un décollement acquis du nouveau-né. Cependant il ne s'agit pas d'un décollement inflammatoire de type pseudo-gliome, car ni dans le vitré, ni l'uvée, on ne trouve de témoignage d'un processus inflammatoire quelconque.

Ce décollement, l'histologie le prouve, est secondaire à une prolifération vasculaire et gliale dans les couches internes de la rétine, puis dans le vitré. Nous avons retrouvé sur les coupes, les images qui, de l'avis de tous les auteurs et notamment PATZ et ASHTON, sont caractéristiques de la fibroplasie rétrolentale.

Il faut surtout rappeler :

- 1 - Ces foyers hyperplasiques de cellules endothéliales constituant les touffes glomérulaires,

2 - La prolifération dans les couches de la rétine de fins capillaires néo-formés dont la paroi se colore fortement par le P.A.S.

C'est là un signe de valeur, sur lequel FRIEDENWALD a le premier insisté car normalement les vaisseaux rétinien ne prennent le P.A.S. que plusieurs mois après la naissance.

Mais surtout, ces néo-vaisseaux traversent la limitante interne pour aller proliférer dans le vitré, accompagnés de cellules fusiformes, gliales pour les uns (FRIEDENWALD et REESE) mésenchymateuses pour les autres (ASTHON). Notons que sur nos coupes colorées par l'hématoxyline phosphotungstique de Mallaury, ces cellules sont bien mises en évidence. Elles sont accompagnées de fibrilles teintées en bleu-noir, or, avec cette technique, ce sont les fibres gliales qui sont ainsi colorées, alors que le tissu conjonctif l'est en rouge. Quoiqu'il en soit, l'aspect est suffisamment typique pour être retenu.

3 - Enfin, contrastant avec cette richesse de la rétine décollée en arrière du cristallin, on est frappé par la pauvreté en vaisseaux de la rétine périphérique, et ce contraste assez évocateur avait été souligné par PATZ. Il est considéré de grande valeur diagnostique dans les cas très évolués, ou les autres signes sont moins évidents (HOGAN et ZIMMERMANN).

Tous ces faits permettent donc d'affirmer qu'il s'agit bien d'un décollement de rétine acquis réalisant le tableau d'une fibroplaste rétrolentale.

Nous avons suivi régulièrement cette enfant et au dernier examen, le 5.3.65, à l'âge de 18 mois, nous notions un excellent état de l'orbite gauche qui est appareillée d'une prothèse oculaire bien tolérée depuis six mois. L'oeil droit que l'enfant frotte fréquemment du poing présente des mouvements nystagmiques lents. L'aspect du F.O. est à peu près inchangé. La formation blanchâtre à surface un peu irrégulière, d'aspect cotonneux avasculaire et à bord nasal plus ou moins rectiligne, verticale, occupe les trois quarts ou les quatre cinquièmes externes du fond d'oeil. La rétine nasale identifiable est très ramollée, dégénérée, d'aspect grisâtre, avec quelques amas pigmentaires, sans vaisseaux apparents.

Nous avons revu Véronique B... à la consultation de Pédiatrie, elle est actuellement âgée de 5 ans 1 mois (octobre 68) mesure : 66 cm et pèse : 4 kg 650.

Il s'agit vraiment d'un être en réduction. Toutes les parties du corps sont bien proportionnées, le crâne est minuscule (P.C. 39,8 cm) les membres courts et grêles, Véronique marche et comme elle est aveugle, elle se guide au son de la voix. Elle se cogne et tombe rarement, reconnaît fort bien les objets, qu'elle palpe avec sa main "radar". Elle parle sur un ton très aigu, d'une voix criarde ; fait des phrases et répond correctement aux questions qu'on lui pose, mais on a l'impression d'une difficulté à l'articulation des mots. Si on lui demande de faire de la gymnastique, elle en fait en riant beaucoup, et en comptant un deux, un deux... Aux dires de ses parents, elle adore écouter des disques et chante des chansons qu'elle connaît. Elle joue très bien seule avec ses jouets, elle affectionne particulièrement ceux qui font du bruit. Son grand ami est un caniche avec lequel elle joue beaucoup et dont elle n'a nullement peur.

Elle est capable de se lever seule si sa mère est absente et on la retrouve en train de jouer dans sa chambre. Elle monte et descend les escaliers, marche à marche bien sûr, vu sa petite taille, mais il est tout à fait probable qu'elle monterait un escalier d'une maison à sa taille. Véronique, aux dires de ses parents, a un caractère irascible ; elle se met très facilement en colère quand on lui refuse ce qu'elle veut ou bien quand on veut l'aider à faire quelque chose. Elle adore la compagnie d'autres enfants, à condition que ceux-ci ne jouent pas avec elle comme avec une poupée, car alors elle se fâche et ne veut plus jouer. Tel est d'ailleurs le drame de cette enfant qui nous a paru avoir un développement psycho-moteur subnormal pour son âge mais qui, de par sa taille minuscule et sa cécité, ne peut jouir d'une vie normale : Véronique ne peut pas aller à l'école maternelle normale, car elle est aveugle, et les écoles pour aveugles refusent de la prendre en charge, car elle est naine.....

Examen physique fait à l'âge de 5 ans 1 mois :

Il ne nous apporte rien de nouveau par rapport au dernier examen . La palpation de l'abdomen ne révèle ni splénomégalie, ni hépatomégalie, ni gros rein. La paroi abdominale est normale, les muscles sont toniques. Il existe une petite hypertrophie clitoridienne, mais aucun signe de puberté précoce. L'examen des pieds et des mains, ne montre aucun pli palmaire anormal, et l'implantation du pouce et du gros orteil est normale. Nous n'avons malheureusement pas pu pratiquer de dermatoglyphes.

Les mensurations pratiquées à l'âge de 5 ans 1 mois sont les suivantes :

Poids 4,650 jg

Taille.....66 cm

P.C. 39,8 cm

Envergure 68 cm

SI 31 cm

SS 35 cm

I/S = 0,80

Les cheveux sont en qualité et en quantité normaux et bien implantés.

La dysmorphie faciale est toujours aussi impressionnante, le visage est long, étroit, le nez se projette comme une lame, en avant du massif facial, d'autant plus accentué qu'il semble y avoir une atrophie des pommettes et des orbites donnant au visage une forme triangulaire dans le plan antéro-postérieur. Ce nez est comme un pic au-dessus du bord inférieur du maxillaire supérieur qui porte des dents grandes et larges, le tout dominant un menton rétrognathe et atrophié. Le nombre des dents est normal, leur bord est crénelé, et l'émail est de mauvaise qualité. Les oreilles sont petites, implantées basses. Le relief de l'hélix semble effacé: il n'y a pas de lobule, le bord libre de l'oreille venant s'implanter directement sans former de sillon jugo-auriculaire.

Enfin, au cours de cette visite de Véronique à l'hôpital , accompagnée de ses parents, toutes les personnes présentes ont été frappées par la

ressemblance qu'il y a entre le père et la fille. Le père n'est pas nain (1,65 m) mais de constitution assez menue. Il a un nez long et proéminent dans le visage, et surtout il présente un net rétrognathisme, ses oreilles sont d'implantation normale, mais il n'a pas de lobules.

CONCLUSION :

La petite Véronique B.... maintenant âgée de 5 ans, présente un nanisme "essentiel" dont le diagnostic a été porté dès la période néo-natale. Il s'agit d'un nanisme harmonieux, accompagné d'une dysmorphie faciale, comprenant un nez aquilin ; un rétrognathisme lui donnant un profil d'oiseau ; d'une microcéphalie avec microphthalmie.

Les examens de laboratoire pratiqués nous ont révélé un taux de cholestérol sanguin et de protides un peu élevés pour l'âge. Tous les autres examens ont été normaux, et aucune cause connue de nanisme harmonieux n'a pu être retenue. L'urographie intra-veineuse mettait en évidence une augmentation importante du volume des deux reins et en particulier de gauche, dont la hauteur correspondait à celle de six vertèbres lombaires.

Tous les examens d'excrétion urinaire étaient normaux, et nous n'avons jamais palpé des gros reins. Le bilan hormonal était lui aussi normal. Le retard de la maturation osseuse est net. Enfin, l'examen ophtalmologique pratiqué dans les premiers jours de la vie pour la microphthalmie a révélé une fibroplasie rétrolentale congénitale qui a posé aux ophtalmologistes des problèmes étio-pathogéniques intéressants.

IIe PARTIE

LES DIFFERENTS CAS RETROUVES DANS LA LITTERATURE

RECAPITULATION DES DIFFERENTS CAS DE NANISME A TETE D'OISEAU RETROUVES DANS LA LITTERATURE ---

C'est en 1960 que HELMUT P.G. SECKEL fait paraître un ouvrage intitulé "Bird Headed Dwarfs" dans lequel il décrit avec beaucoup de détails, deux cas de nanisme qu'il a lui-même observé dans son service, et dont la caractéristique essentielle est d'être un nanisme "nano-céphalique", c'est à dire à petit crâne par opposition avec le nanisme primordial à crâne normal. Les nains décrits par SECKEL sont tout à fait des miniatures de l'être humain chez qui existent des proportions normales entre la taille du crâne et le massif facial et entre le crâne et le corps. Ils présentent un retard mental plus ou moins important et des malformations congénitales diverses dont les plus frappantes sont les malformations mandibulo-faciales; qui leur donnent ce profil d'oiseau.

Nous allons donner un résumé succinct :

- des 15 observations que SECKEL rapporte dans son ouvrage,
- des 2 observations que J. BLACK a publiées en 1961.
- du cas rapporté par SZALAY dans "Journal of Pediatrics" en 1964.
- des 4 cas de la thèse de SIZONENKO
- et enfin des 2 cas de HARPER (J. of Pediatrics 1967).

Les observations déjà parues de nanisme à tite d'oiseau
type Seckel

- 1960 H. SECKEL : 2 observations personnelles
 13 observations retrouvées dans la littérature
- 1961 J. BLACK : 2 observations
- 1964 M.D. SZALAY: 1 observation
- 1965 SIZONENKO : 4 observations
- 1967 M.D. HARPER: 2 observations

Il faut ajouter à ces 24 cas celui dont SYDNEY S. GELLIS publie la photographie dans "Amer. J. Diseases Children en 1967" et les cas de deux soeurs que MC. JUSICH rapporte en 1967 dans "The new Journal of Medecine".

Obs. 1 - Véronique BOU...

2 - Francis MIL...

3 - Richard PER...

4 - Carole FLU...

5 - James FLU...

6 - Cornélius ...

7 - S.H. Konno

8 - Phatama (Fatima)

9 - Smetm Sing H'poo

10 - Janos Dobos

11 - Paulina Maeter

12 - Francis G... (Franck) Flynn

13 - Edouard Pla...

14 - Caroline Cra...

15 - Anna-Barbara Schr...

16 - Nicolas Fer... "bébé"

17 - Fille 1er cas)

18 - fille 2e cas) BLACK

19 - fille (cas de SZALAY)

20 - A.A. (garçon)

21 - E.A. (fille) HARPER

22 - SI... Danielle

23 - ON... Dabiel

24 - BO... Claude (garçon)

25 - CE... Catherine

26 - "Picture of the Month"

Amer. Journal of Diseases of Children (Dr. GELLIS) nov. 67

From the Harrieta Egleston Hospital of Children Atlanta.

OBSERVATIONS DE SECKEL (Obs. 2)

Frances MIL... née en février 1944 , la malade est une fille vue pour la première fois à l'âge de deux ans quatre mois, à l'hôpital de l'Université de Chicago en juin 1946. Les origines de la famille sont italiennes (Sicile) Les parents sont consanguins ; les grand-parents paternels étaient cousins germains. On ne retrouve pas de nains dans la famille ; la grand-mère et le grand-père maternels étaient de taille très moyenne (1,52 m) Le père par contre, est très grand mesure 1,80 m et pèse 104 kilos. La mère mesure 1,50 m et pèse 51 kg. La malade a deux frères plus âgés qu'elle et deux frères plus jeunes, qui sont tous quatre normaux. La mère a fait une fausse couche entre le 2e garçon et la fille naine.

I - FAMILLE ET HISTOIRE PERSONNELLE JUSQU'À DEUX ANS.

1 - Histoire de la grossesse et naissance :

Les mouvements fœtaux ont été perçus à 4 mois et demi, la gestation a duré 40 à 42 semaines. Le travail a duré 2 à 3 h, c'était une présentation de la face (forcops ?) Poids de naissance 1,715 kg , taille 40 cm, la période néonatale s'est passée sans incident, il n'y a pas eu de troubles respiratoires ni circulatoires. Pendant les 10 premiers jours de la vie on a gavé l'enfant ensuite elle a bu au biberon. A 4 mois, alimentation solide, elle a été vitaminée assez tôt.

2 - Développement de la naissance à 2 ans et 4 mois :

A deux ans et 4 mois, lors de la première consultation à l'hôpital, l'enfant mesure 65 cm et pèse 4,730 kg. Son développement psycho-moteur paraît subnormal :

- elle suit du regard à un mois,
- sourit et reconnaît sa mère pas plus tard que 7 mois;
- elle s'assied seule à 7 mois,

- se tient debout à 11 mois
- a dit maman au 5e mois
- mais n'a parlé qu'à 2 ans et demi mais comprenait ce qu'on lui disait
- elle joue avec ses frères plus jeunes et d'autres enfants de son âge.

3 - Son histoire pathologique (jusqu'à 9 ans)

- a eu de nombreux "refroidissements" vers l'âge de 7 mois,
- exanthème subit à 15 mois
- rubéole à 20 mois
- à 9 ans 3 mois elle fut atteinte d'une glomérulo-néphrite aiguë.

Elle a reçu normalement les vaccinations et fut traitée pour des caries dentaires sévères.

II - APPARENCE PHYSIQUE, CROISSANCE, MATURATION OBSERVEES ENTRE 2 et 9 ANS .

1 - Taille - Poids

(voir tableau page 32)

2 - Le crâne, le visage, la bouche :

Le crâne : entre l'âge de 2 ans $\frac{1}{2}$ et 9 ans le P.C. est passé de 34,5 cm à 38 cm. Son crâne s'est développé dans les mêmes proportions que son corps.

La forme du crâne est brachycéphale. Tout au long de l'observation les sutures crâniennes étaient palpables.

A l'aide des mensurations du crâne on peut estimer la capacité du crâne à 432 cc à 14 mois et à 510 cc à 35 mois.

Un enfant normal à 2 ans, a un crâne d'une capacité d'environ 1000 cc et à 5 ans de 1225 cc.

On peut considérer que le poids du cerveau de Frances MIL... est passé entre 5 et 9 ans, de 400 g à 500 g (entre la naissance et 3 mois le cerveau d'un enfant normal passe de 300 à 500 g ! et à 9 ans pour une fille il est de 1190 à 1200 g !) KROGMAN.

Cas n° I Frances MIL... (normes d'après SIMONS. Excepté pour PC DAVISON)

Age	POIDS		TAILLE		P.C.		P. TH.	
	Frances Mil.	Normal	Frances M.	Normale	Frances Mil.	Normal	Frances Mil.	Normal
Naissance	1,715	3,2	40 ?	52,1	-	34,3	-	34,6
2 ans 4 mois	4,73	13,3	65,0	80,4	34,5	49,0	36,5	50,0
3 ans	5,30	14,7	68,0	95,4	34,5	49,5	38,0	50,8
4 ans	6,56	16,9	74,5	103,3	35,5	50,5	39,0	52,7
5 ans 2 mois	7,40	19,7	76,0	111,8	36,2	51,3	40,5	54,3
6 ans 10 mois	8,70	24,4	85,5	122,6	37	52,0	41,0	59,2
7 ans 4 mois	8,70	25,9	87,5	125,7	37,2	52,1	42,5	59,5
8 ans 2 mois	9,50	28,7	90,5	130,7	37,5	52,1	43,0	60,0
9 ans	10,2	31,6	93,5	135,3	37,8	52,3	43,0	62,2
9 ans 4 mois	11	32,9	95,5	139,1	38,0	52,5	47,0	62,5

Tableau donné par SECKEL dans sa monographie

VALEURS PAR RAPPORT AU C E C D E

AGE	P	-DS	T	- DS	PC	-DS	P. I.
Naissance	1,715		40				
2 ans 4 mois	4,73	- 6	65	- 6,3	34,5	- 10	56,5
3 ans	5,30	- 6,3	68	- 5,9	34,5		38
4 ans	6,56	- 5,3	74,5	- 7	35,5	- 11	39
5 ans 2 mois	7,40	- 6	78	- 7,5	36,2		40,5
6 ans 10 mois	8,70	- 4,5	85,5	- 6,9	37	- 11	41
7 ans 4 mois	8,70	- 4,5	87,5	- 7,2	37,2		42,5
8 ans 2 mois	9,50	- 4,9	90,5	- 6	37,5		43
9 ans	10,2	- 4	93,5	- 5,9	37,8		43
9 ans 4 mois	11	- 4	95,5	- 5,7	38		47

Le visage est proportionné au crâne : l'index facial est normal pour l'âge.

Cependant des détails de l'apparence du visage sont loin d'être harmonieux: le front est plat, le nez proéminent en forme de bec, le menton petit et rétrognathe ce qui provoque un certain degré de malocclusion des mâchoires. C'est l'aspect de ce profil anguleux avec de grands yeux et un crâne de petit volume qui a fait donné à ces nains le nom de "nains à tête d'oiseau".

Les oreilles ont une insertion basse.

Les incisives permanentes sont larges. Les dents sont au nombre de 19 à 2 ans et 4 mois, l'émail dentaire est de mauvaise qualité ce qui a motivé l'extraction de toutes les dents "de lait" excepté 3 incisives supérieures.

A 9 ans, elle a seulement 3 incisives permanentes supérieures et 4 inférieures. L'âge dentaire à la radiographie est normal pour l'âge chronologique.

3 - Les proportions du corps :

Le corps est normalement proportionné en comparaison avec d'autres fillettes de son âge. Ceci a été vérifié grâce à des tailles de mensurations. En particulier en ce qui concerne le crâne.

Il en est de même pour les proportions du tronc et des MI qui sont normales pour l'âge de l'enfant.

Les épaules sont étroites et les bras courts, ceci étant dû à une anomalie congénitale des coudes qui empêche l'extension complète de l'avant-bras vers le bras.

Donc en ce qui concerne le crâne, le tronc et les jambes, la petite Frances MIL... (pendant cette période de l'observation) est un exemple à peu près parfait d'être humain en miniature.

4 - les malformations congénitales associées (v. tableau)

5 - Maturation osseuse : elle est dysharmonique :

Quelques points d'ossifications épiphysaires au niveau du carpe et du tarse ont atteint l'âge osseux en harmonie avec l'âge chronologique alors que d'autres l'ont dépassé et d'autres sont en retard. On ne peut donc pas donner un âge osseux précis, mais un éventail de différents âge osseux.

Par exemple :

- au niveau de l'épaule, de la hanche, l'âge osseux est normal
 - au niveau de la main et du pied; les épiphyses des deux doigts et des 2 orteils médians et les épiphyses secondaires des 2 calcaneus sont en avance sur l'âge chronologique,
 - par contre, au coude, à la partie distale de l'humérus et au niveau de la tête radiale et de plusieurs os carpiens :
 - des phalanges médianes et distales des doigts déformés
 - de la rotule,
 - des os cunéiformes,
 - des phalanges médianes et distales de quelques orteils
- l'âge osseux est en retard sur l'âge chronologique.

Les deux parties du squelette qui présentent un retard osseux sont celles où existent des malformations congénitales c'est à dire aux membres supérieurs les coudes et les poignets et aux membres inférieurs les genoux et les pieds.

La taille des organes :

Pour les poudrons, le coeur, le foie, le tractus génito-urinaire et la selle turcique, la radiographie a bien montré que leur taille est en accord avec le nanisme, et il est certain qu'il en est de même quant à la taille de la thyroïde et des ovaires.

Cependant il y a 3 exceptions à cette règle d'harmonie entre les organes :

- a - Les yeux de cette petite malade apparaissent très grands vis à vis des structures extraoculaires c'est à dire les paupières et la fente palpébrale. D'ailleurs les mensurations de l'oeil (diamètres horizontal et vertical de la cornée, courbure de la cornée, taille de la rétine) montrent que ses yeux ont une taille normale pour l'âge chronologique de l'enfant.

- b - Les oreilles , la taille de certaines structures de l'oreille, le tympan, les contours osseux des canaux semi-circulaires ont des mensurations identiques à celles d'un adulte.
- c - Enfin , les dents définitives apparaissent très grandes à la simple inspection ainsi qu'aux mensurations radiologiques ou cliniques : elles ont pratiquement la taille des dents adultes.

7 - Les examens cliniques et de laboratoire.

Le reste de l'examen physique est à peu près normal. La langue, le palais mou et les amygdales bien formés et il n'y a pas d'anomalie de fonction au niveau de la bouche. Le cou est souple et sans pterygium coli.

On palpe un corps thyroïde normal. Il n'y a pas de gêne respiratoire et le rythme respiratoire est normal.

Le coeur est normal radiologiquement et cliniquement.

Le foie, la rate et les reins ne sont pas augmentés de volume à la palpation.

L'UIV montre un arbre urinaire normal.

Les organes génitaux externes sont infantiles : le clitoris paraît un peu augmenté de volume. Vagin et utérus sont normaux.

A 8 ans 1/2 un frottis vaginal montre une certaine activité gestrogénique. Elle avait des poils pubiens. Cependant, un hirsutisme était évident ; net au niveau des surfaces d'extension des bras et des jambes, sur le dos, derrière le cou, sur les joues. Un diagnostic de "faux poils pubiens" fut alors fait. Mais vers 9 ans de larges plages de poils pubiens font leur apparition, le pelvis s'élargit, les hanches et les cuisses s'étoffent et le poids augmente ("puberté précoce").

Les examens de laboratoire :

Les examens de sang sont tous normaux ainsi que l'étude chimique du sang. Les épreuves concernant les fonctions hypophysaires, corticosurrénales, thy-

roïdiennes sont satisfaisantes.

A 7 ans $\frac{1}{2}$ et 9 ans le besoin calorique (M.B.) était normal pour le poids et la surface corporelle mais trop élevée pour l'âge. Les besoins protidiques étaient supérieurs à 3 g par Kg et par jour.

L'excrétion urinaire des 17 cétostéroïdes était normale pour l'âge. Aucun test d'hormones sexuelles n'ont été faits excepté le frottis vaginal avant l'âge de 9 ans.

8 - Examen neurologique, maturation, développement mental et psychologique.

Le système nerveux central et le système sympathique sont tout à fait normaux. Les fonctions ophtalmologiques et auditives sont normales. L'enfant a des gestes précis, prompts, agiles et gracieux. Elle écrit de la main gauche.

Les divers EEG pratiqués sont normaux pour l'âge.

A 2 ans $\frac{1}{2}$ elle boit seule à la tasse.

A 3 ans elle est capable de se nourrir seule avec une petite cuillère.

A 4 ans, elle est incapable de faire sa toilette seule.

A 5 ans, abandonne son biberon :

A 6 ans $\frac{3}{4}$ capable de s'habiller seule et de danser.

Sur le plan du langage :

A 4 ans, beaucoup de mots inintelligibles, elle s'aide avec des gestes.

A 5 ans, elle parle en courtes phrases, niveau 3 ans

A 6 ans $\frac{3}{4}$, phrases de 7 ou 8 mots. Le discours est inarticulé, souvent inintelligible pour quiconque ne vit pas près d'elle : les voyelles sont nasillardes, les consonnes manquent.

Tous ces troubles sont dus aux anomalies congénitales de sa bouche et de sa denture incomplète, mais il n'y a pas d'aphasie, pas d'égonsie.

Le développement de l'intelligence et de la personnalité :

Divers tests de niveaux mentaux ont été pratiqués par différentes méthodes.

Le QI était autour de 70 à 2 ans $\frac{1}{2}$. Il est descendu à 50 à l'âge de 7 et 9 ans. L'âge mental à 9 ans est de 5 ans. Elle a une mémoire excellente.

Maturation personnelle et sociale :

Elle est agile et gaie, elle est capable de courtes périodes d'attention : mais présente une certaine labilité des émotions. Elle fait pas mal de caprices mais peut jouer avec ses frères et sœurs et coopérer à leurs jeux. Elle joue aussi seule pendant des heures.

A l'hôpital, elle a présenté des "sautes d'humeur": elle était amusante et pleine d'humour. Capable d'amitié durable (exemple à l'auteur).

Il n'y a pas eu de thérapeutiques hormonales (thyroïde androgène, lobe antérieur de l'hypophyse).

L'enfant a été scolarisée de 6 à 9 ans. Ensuite on l'a inscrite dans un lycée pour enfants retardés mentaux.

cDo

RESUME DES ANOMALIES PHYSIQUES ASSOCIEES AU NANISME MICROCEPHALIQUE :

Cas de France MIL Observée par SECKEL.

- 1 - Aspect vermoulu du sommet du crâne.
- 2 - Hypoplasie des os du menton et des branches maxillaires.
- 3 - Orientation antimongoloïde des fentes palpébrales.
- 4 - Micrognathie avec fermeture défectueuse des mâchoires.
- 5 - Voûte palatine haute, étroite.
- 6 - Hypoplasie de l'émail des dents de lait.

- 7 - Oreilles sans lobule, larges, simplifiées, sans sillon jugulo-auriculaire.
- 8 - Fente de la moitié droite de l'épiglotte.
- 9 - Mise en évidence par la radiographie de :
 - 11 vertèbres dorsales portant des côtes,
 - 6 vertèbres présacrées non porteuses de côte.
 - la 6e étant sacralisée.
- 10 - Impossibilité bilatérale de pronation et d'extension de l'avant-bras due à une anomalie du coude.
- 11 - Dislocation antérieure et supérieure du radius au coude droit. Hypoplasie de la tête du radius, absence de ligament annulaire du radius.
- 12 - "doigts crochus" ou clinobrachydactylie du 2e et 5e doigts des 2 mains.
- 13 - Palme interphalangienne de la peau des 2e doigts à droite et à gauche et du 5e doigt à gauche.
Fusion complète des plis du 4e doigt à droite, et aussi du 5e; et absence de pli interphalangien au niveau du pouce droit.
- 14 - absence d'apparition après l'âge de 9 ans $\frac{1}{2}$ de points d'ossification des phalanges médianes des 2e et 5e doigts, et de la phalange distale du 5e doigt à droite (les parents et les 4 frères avaient des mains normales à la radiographie).
- 15 - Pseudo ou extra-épiphyses distales du pouce aux métacarpiens droit et gauche.
- 16 - apparition extrêmement tardive d'un point d'ossification du semi-lunaire aux 2 poignets.
- 17 - Brièveté bilatérale des extrémités proximales des péronés avec déplacement ou non formation de l'articulation distale tibio-péronière.
- 18 - Pied simiesque bilatéraux et tendance à la fusion des espaces interphalangiens de presque tous les orteils.
- 19 - Clinobrachydactilie des 2 gros orteils et déplacement latéral des phalanges moyennes osseuses hypoplasiques.

20 - Forme en coin de la première phalange des 2 gros orteils avec une crête médiane proéminente enrobant partiellement le point épiphysaire.

21 - Synostose bilatérale talo-naviculaire et pieds plats.

22 - Hypertrichose généralisée.

OBSERVATION N° 3

Richard PER., né en octobre 1950, vu pour la première fois à l'âge de 14 mois à l'Université Médicale de Chicago.

Famille et histoire personnel jusqu'à 14 mois :1 - La famille :

Elle est d'origine américaine du Mexique; on ne retrouve pas de consanguinité connue dans la famille, le père et la mère sont âgés d'une trentaine d'années, ils sont tous deux de petite stature. Le père mesure 1,62 m pèse 70 kg 800 et la mère mesure 1,52 m et pèse 44 kg 600. L'enfant a une soeur de trois ans et demi de constitution normale : taille 98 cm, poids 15 kg 800. Des deux côtés de la famille, paternel et maternel, il y a une histoire d'anomalies congénitales : le père ; une soeur du père est sourde et muette. Du côté de la mère : une grand-tante a donné le jour à une fille au terme de 7 mois pesant 1 kg 360 qui présentait une amputation congénitale du bras droit. A l'âge de 17 ans, la taille de cette enfant est de 1,67 m. Enfin la mère de Richard a souffert d'une fièvre rhumatismale " de l'âge de 8 ans jusqu'à 18 ans.

2 - Histoire de la grossesse et de la naissance.

La mère a pris 17 kg 200 pendant sa grossesse. Elle n'a pas eu de maladie fébrile au cours des premiers mois de la gestation ni aucune maladie tératogène. Les mouvements n'ont pas été perçus avant le 8e mois. La mère a eu une pneumonie une semaine avant l'accouchement, la durée de la gestation était à peu près de 40 semaines, le travail a duré 6 heures. Poids de naissance 1 kg 950, taille 43 cm, il n'y a pas eu de troubles respiratoires ou circu-

latoires pendant la période néonatale. Le bébé fut pris pour un prématuré et mis en couveuse avec apport d'oxygène pendant 3 à 4 semaines.

3 - La croissance :

La mère n'était pas certaine qu'une fontanelle ait été palpable sur le crâne du bébé à sa naissance.

Il était capable de relever sa tête à 2 semaines ?? Il souriait et reconnaissant son entourage à 2 mois, s'asseyait seul à 3 mois. Première dent à 5/6 mois. Premiers mots simples vers 10 mois. L'enfant marche en rampant à l'aide de ses bras à 12 mois ; à 14 mois, lors de sa visite à l'hôpital, joue avec ses jouets et se joint aux jeux d'autres enfants. Il apparaît alerte, compréhensif et intelligent, mais incapable de se tenir debout et de marcher.

Depuis sa naissance, il est possible de prévoir que cet enfant sera petit, qu'il a un crâne exceptionnellement petit, des membres difformes, un pénis de petite taille et cryptorchidie.

A l'âge de 3 semaines, une radiographie du squelette montrait luxation congénitale bilatérale de la hanche ainsi que des genoux. Entre 7 et 13 mois, l'enfant a reçu des injections de méthyltestostérone. A la fin de cette période, la croissance et l'aspect des organes génitaux étaient inchangé. L'enfant est sujet à de fréquentes infections : à 3 mois et demi, il eut une "fièvre intestinale" et une bronchite. A 16 mois, un rhume avec fièvre et à 17 mois, a été hospitalisé pour une affection du même genre avec fièvre élevée et convulsions généralisées pendant 15 minutes. Le traitement fut Pénicilline, Sulfamide, Phénobarbital.

4 - Apparence physique, croissance, maturation entre 14 et 35 mois.

a - Poids et taille : à première vue, l'apparence de l'enfant ne suggère aucune autre forme de nanisme que celle d'un nanisme primordial de type proportionné. Les tableaux de croissance en taille et en poids montrent que le propositus fut toujours d'une extrême petite taille mais grandit lentement, avec une vitesse de croissance relativement normale, entre la naissance et l'âge de trois ans.

Age	Poids en Kg	- DS	Taille en cm	- DS	PC en cm	- DS	P. Th. en cm	- DS
Naissance	1,95		43		27,5		29,5	
1 an 2 mois	4,6	- 4,9	58,3	- 6,4	35,5		40,4	
1 an 9 mois	4,59		60,5		36,5		38	
2 ans 6 mois	5,57	- 5,4	60,5	- 9	-		-	
2 ans 11 mois	5,93		64	- 8,5	38		43	
4 ans 8 mois	6,78	5,4	77,5	- 6,9	38,5		-	

POIDS en kg DES FILLES

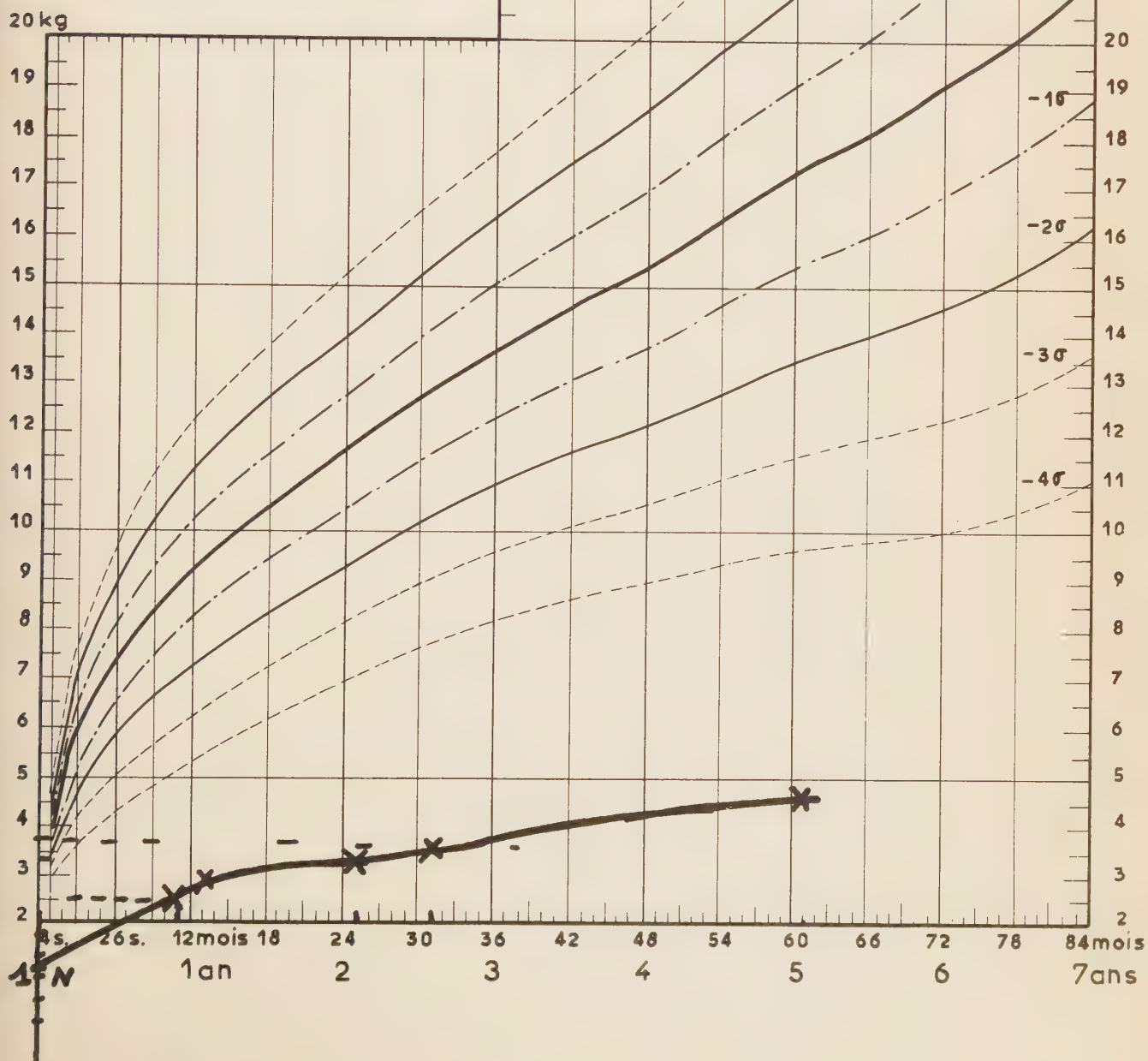
D'après le C.E.C.D.E. Paris 1953-1962

Nom: BOUT...

Prénom: Véronique

Date de naissance: 17.9.63

N° du dossier _____



TAILLE: Longueur couché en cm DES FILLES

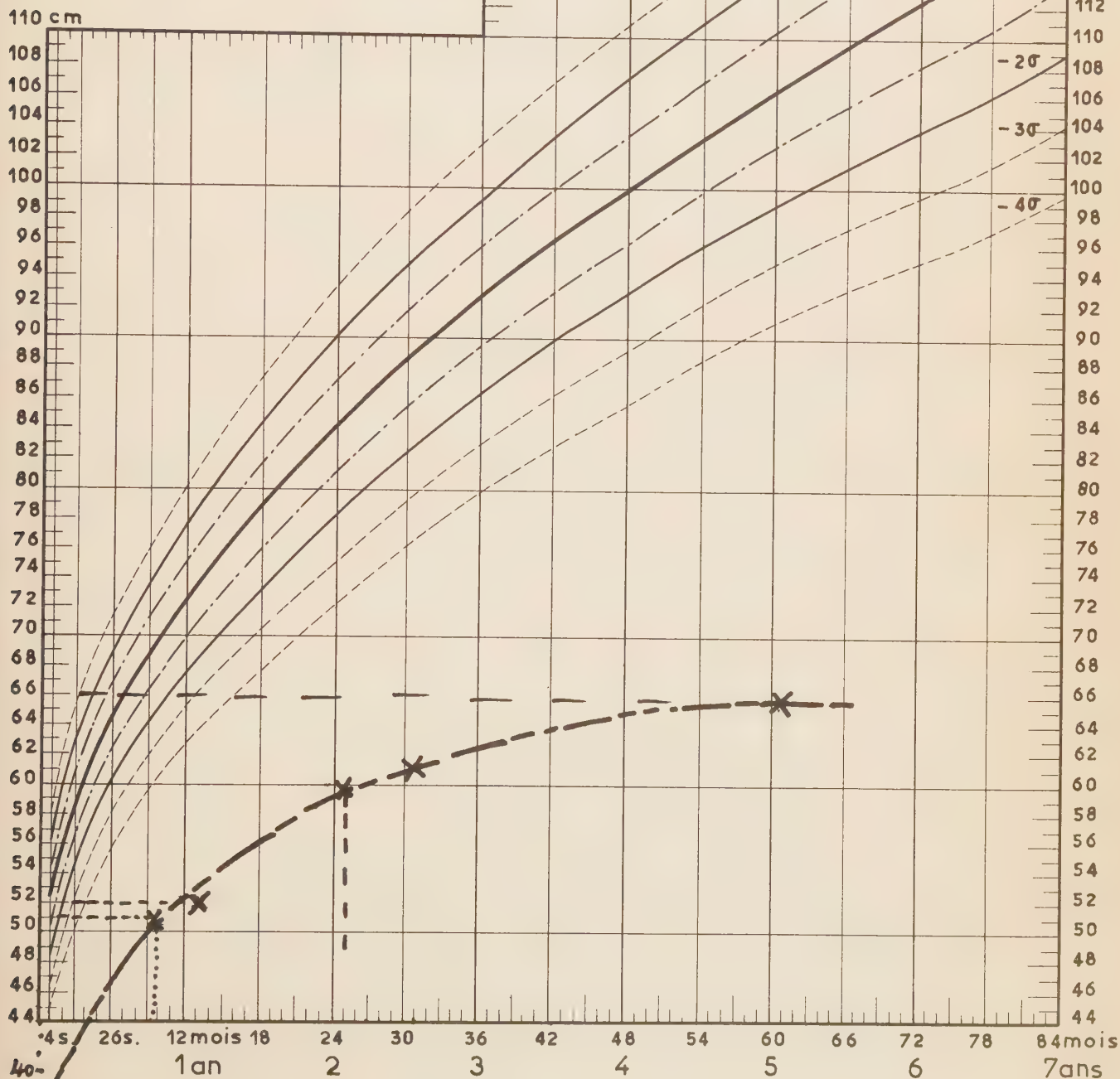
D'après le C.E.C.D.E. Paris 1953-1962

Nom: BOU...

Prénom: Véronique

Date de naissance: 17.9.1963

N° du dossier: _____



PN 30x

COURBES DE VITESSE DE CROISSANCE DE LA TAILLE DES FILLES

25cm

24
23
22
21
20
19
18
17
16
15
14
13
12
11
10
9
8
7
6
5
4
3
2
1
0

_____ en cm / 6 mois

_____ en cm / an

De 0 à 7 ans d'après le C.E.C.D.E. Paris 1953-1962

De 7 à 14 ans d'après le S.S.S.U. Paris 1955

De 14 à 20 ans d'après ENGELBACH, WILKINS, LELONG

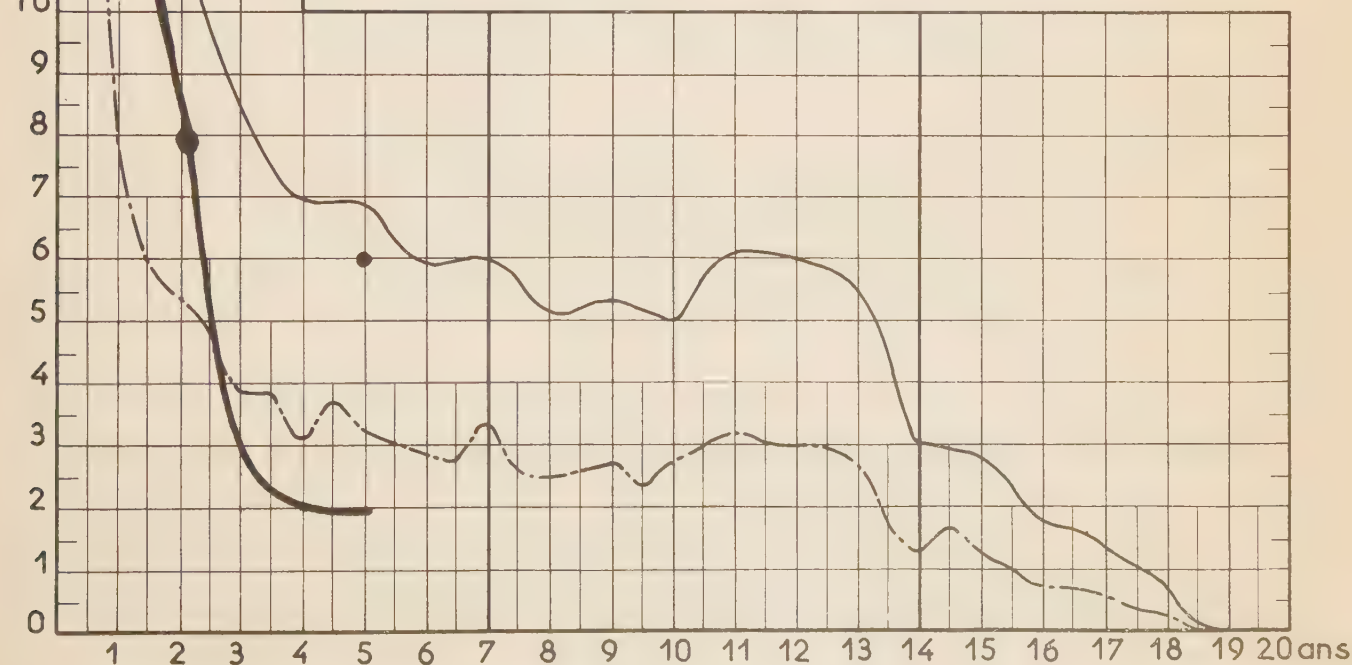
(D'après des données moyennes de type transversal)

Nom: _____ Prénom: _____

Date de naissance: _____ N° du dossier: _____

Lors de la PUBERTÉ, les valeurs individuelles peuvent être nettement plus importantes que celles, moyennes, indiquées sur le tableau et que traduit la courbe.

De préférence, calculer les vitesses de croissance d'anniversaire à anniversaire ou à mi-année.



b - Tête, visage et cavité buccale : la tête de l'enfant est naine, en proportion avec son corps, la fontanelle antérieure est fermée (palpation à 14 mois) le périmètre crânien à la naissance était de 27,5 cm.

oOo

RESUME DES ANOMALIES PHYSIQUES ASSOCIEES AU NANISME MICROCEPHALIQUE DU
CAS N° 2 : Richard PER...

- 1 - Coraniosténose sagittale.
- 2 - Degré modéré d'hyperthélorisme et d'épicanthus .
- 3 - Hypoplasie du menton osseux.
- 4 - Petit menton (Hypognathie ?) avec un certain degré de malocclusion.
- 5 - Aplasie de quelques dents définitives,
- 6 - Implantation basse des oreilles qui sont rabougries, petites.
- 7 - Aplasie complète de l'épiglotte.
- 8 - Constriction circulaire cutanée au niveau des avant bras et des jambes nommées aussi "amputations amniotiques incomplètes".
- 9 - 5e doigt incurvé (clinobrachydactylie) sans hypoplasie de la phalange moyenne.
- 10 - Luxation bilatérale des hanches.
- 11 - Luxation bilatérale des genoux avec hyperextensibilité marquée et mobilité latérale.
- 12 - dislocation bilatérale de l'articulation des chevilles.
- 13 - A la palpation absence de rotule à 14 et 21 mois, formation d'une rotule à 3 ans.
- 14 - Pénis et scrotum et cryptorchidie (en absence)
- 15 - convulsions généralisées.

A trois ans le crâne est dolicocephale, du fait d'une crânio-sténose sagittale.

Impossibilité pour l'enfant de se tenir debout, à cause des malformations congénitales des genoux, hanches et chevilles.

La face est, elle aussi, naine ; l'enfant a l'apparence d'être plus vieux que son âge.

Les joues sont plates et les os malaires petits.

Le nez est grand.

On ne peut pas parler de "profil d'oiseau".

Les yeux sont grands et il y a un hyperthélorisme, les fentes palpébrales sont trop courtes.

Les oreilles sont très petites, même en comparaison avec le crâne de petit volume ; elles sont implantées basses, épaisses, très simplifiées et rabougries. A 14 mois, les conduits auditifs externes sont étroits, courts et droits, les tympons n'ont pas été vus avant l'âge de trois ans.

Le menton est petit, court et rétrograde.

Par dessus tout, le visage du nain apparaît en proportions parfaites avec le crâne et le corps, mais ces proportions sont celles d'un enfant de 3 ou 4 ans.

La bouche paraît large ; la langue et le palais sont bien formés, la mâchoire inférieure modérément hypoplasique, entraînant une malocclusion au stade I.

Il n'y a pas de difficulté d'élocution.

Quant à sa dentition, l'enfant a eu 6 dents à 14 mois, 13 dents à 17 mois, 14 dents à 21 mois (9 en haut et 5 en bas). A l'âge de 3 ans environ, il y avait 20 dents de lait sans défaut. L'éruption dentaire fut un peu lente, mais dans les limites de la normale.

Des radiographies du crâne faites à l'âge de 14 et 35 mois, ont montré la maturation des dents permanentes, spécialement celle des 4 molaires de 6 ans, ce qui est normal pour l'âge chronologique ; la contradiction entre la taille des dents qui était celle de dents d'adultes et la petitesse des vertèbres cervicales, était aussi surprenant que dans le cas de Frances MIL...

3 - Les proportions du corps : le corps est normalement proportionné pour l'âge.

4 - Malformations associées (voir résumé des anomalies physiques page 43)

5 - Maturation squelettique :

Sur toutes les radiographies, la maturation squelettique est très retardée (coude, épaule, main, pelvis, genoux et pieds)

A 26 jours et à 10 mois, il n'y a pas de point d'ossification du carpe. Il existe uniquement au pied le point d'ossification du calcaneum et de l'astragale.

Entre 10 et 14 mois, apparition d'un point d'ossification du fémur au genou droit.

A 21 mois, le point d'ossification proximal du tibia droit apparait (pas de radiographie pour le gauche).

Les radios faites à 35 mois, montrent la présence des 4 points d'ossification des genoux et les cuboïdes au niveau des tarsi.

Au même âge, les points d'ossification sont encore absents aux coudes, poignets et têtes fémorales, ainsi que les extrémités distales des radius, des tibia, les rotules et tous les points d'ossification des phalanges, des métacarpiens et des métatarsiens.

DONC : après 17 mois, âge osseux d'un enfant à terme
à 35 mois, âge osseux entre le terme et 1 mois.

Les progrès qui ont été accomplis au point de vue maturation osseuse, l'ont été entre 17 et 35 mois, sans aucun traitement hormonal ou d'autre nature. L'enfant a reçu de la méthyl-tetostérone entre 7 et 13 mois, époque à laquelle est apparu un seul centre d'ossification nouveau : celui du fémur au genou droit.

6 - Signes associés :

Toutes les parties du corps étaient normales, mais étaient de taille naine, le cerveau compris.

La selle turcique était normale sur les radiographies du crâne, vue de profil.

Comme dans le cas 1, les yeux et les orbites paraissaient cliniquement grands.

Radiologiquement, le squelette de l'oreille interne et les ébauches des dents définitives paraissaient de la taille de ceux d'un adulte normal.

La bouche et la gorge étaient normales ; la déglutition n'était pas gênée.

Les mouvements du cou étaient libres.

Les poumons et la respiration étaient normaux, ainsi que l'examen clinique cardiaque et l'E.C.G.

La palpation abdominale ne révélait rien d'anormal.

L'U.I.V. était normale

Le diaphragme avait des mouvements normaux et réguliers.

Les organes génitaux externes étaient mâles, mais disproportionnellement petits; il n'y avait pas de testicules palpables dans les bourses.

Les joues et les avant-bras étaient revêtus de poils sombres assez nombreux, relevant vraisemblablement, d'une origine familiale et ethnique.

7 - Examens de laboratoires :

- examens sanguins de routine : normaux à 14 mois.
- fonction thyroïdienne, avec métabolisme basal : normaux
- les examens concernant l'explication hypophysaire et cortico-surrénale furent dans les limites de la normale, excepté pour la sensibilité de l'insuline.

Entre 14 et 35 mois :

1 - Maturation neurologique :

Excepté l'évidente microcéphalie, le système nerveux central et sympathique était normal à toutes les phases de l'examen.

Les fonctions sensorielles étaient intactes et l'examen ophtalmologique tout à fait satisfaisant.

Les nerfs crâniens avaient une action normale et tout spécialement ceux servant au mécanisme du langage.

Tous les réflexes étaient présents, y compris ceux des jambes.

Le cutané plantaire était en flexion des 2 côtés.

L'examen électroencéphalographique fait à 15 mois était considéré comme normal pour l'âge et rien ne pouvait être retenu comme sûrement anormal.

De 14 à 17 mois, l'enfant fut capable de s'asseoir seul, mais incapable de se tenir debout et de marcher, ceci étant évidemment dû à un défaut de ses jambes.

Il arrivait à boire à la tasse et put même se nourrir lui-même à la petite cuillère, mais il préférait le biberon.

Il était très lesté et vivant; il dormait assez peu.

Jusqu'à l'âge de 35 mois, il se déplaçait uniquement en rampant rapidement sur le sol plat, en s'aidant de ses épaules.

Dès l'âge de 28 mois, il était capable de se dresser debout, à l'aide d'une petite chaise lui servant de support.

Il aimait à s'amuser par terre, à l'extérieur.

Quand il approcha de l'âge de trois ans, il faisait des exercices acrobatiques variés, que ses parents lui avaient appris.

2 - Evolution de sa personnalité et de son intelligence :

Des tests ont été pratiqués à l'âge de 14 mois qui montraient un Q.I. à 89 et un âge mental de 12,4 mois, avec une marge de 10 à 18 mois.

Les épreuves les moins bonnes étaient les épreuves verbales et exercices de mémoire; les meilleures étaient celles du langage et de la compréhension ainsi que les réponses aux commandements.

Sa mère racontait qu'à 21 mois, il se servait de ses jouets avec beaucoup d'adresse et qu'il explorait l'espace l'environnant avec intérêt.

Il comprenait l'anglais et l'espagnol et était capable de prononcer 10 à 25 mots des deux langues ; son élocution était claire.

Il aimait "danser" au son de la musique.

A 28 mois, il pouvait tenir un crayon et essayait de dessiner sur une feuille de papier.

A 35 mois, l'examen pratiqué par le Dr. J.C. MC CUNE de Valejo (Californie) estimait son intelligence 80 ; son langage était celui d'un enfant de deux ans.

Il faut signaler que cet enfant n'a jamais reçu de traitement endocrinien d'aucune sorte, entre 14 et 35 mois.

LES CAS DE LA LITTÉRATURE

OBSERVATION N°4 (PANOS , 1951, Texas USA)

Carole FLU... née en octobre 1944.

Les parents étaient de taille normale. Les autres enfants de la famille : une fille et trois autres enfants normaux d'un premier mariage de la mère. Un garçon plus jeune est lui aussi "nain à tête d'oiseau"; un enfant est mort de cause inconnue ; et enfin la mère a fait une fausse couche à deux mois de gestation. Il n'y a pas de consanguinité dans la famille. Un grand-oncle maternel mesurait 1m35. L'enfant est née à terme après une grossesse normale. Son poids de naissance était de 1 Kg 350 , son développement a toujours été retardé tant sur le plan physique que sur le plan psychique.

A six ans, il pesait 5 kg et mesurait 75 cm; avait les pieds varus équin. Pas de testicule palpable. L'âge osseux était à la limite de la normale.

A la radio, la selle turcique était normale et proportionnée à la taille.

Examens de laboratoire :

Aucune anomalie évidente n'est à signaler on n'a pas trouvé "d'erreur du métabolisme", pas d'insuffisance thyroïdienne ou corticosurrénale, les traitements hormonaux et à la vitamine B12 n'ont eu aucun succès.

Par contre, sur le plan hématologique, on trouve une pancytopénie et hypersplénisme, avec anémie granulopénie, thrombocytopénie, pour lesquels l'enfant est splénectomisé.

Il est mort quelques mois plus tard. Il n'y a pas eu d'autopsie.

OBSERVATION N° 5 (PANOS , Texas USA)

James FUU... le plus jeune frère du malade précédent né en septembre 1945, observé entre l'âge de 15 mois et 5 ans et demi.

L'enfant est né à terme après un travail de 30 minutes. Poids de naissance 1 kg 350, développement toujours légèrement retardé, s'est assis à 7 mois première dent à 9 mois, debout à 13 mois, et marche à 15 mois. Les progrès de croissance furent lents, l'enfant a présenté des convulsions à l'âge de 11 mois jusqu'à 22 mois, les yeux et les oreilles sont grands, le squelette nasal bien développé.

L'étude radiologique du squelette osseux montre des progrès assez bons dans leur développement à part la petite taille. La dentition est appropriée pour l'âge mais en mauvais état.

Les RX du crâne montrent que la selle turcique est normale et les fontanelles fermées; petit retard de la maturation osseuse. Il y a une cryptorchidie bilatérale.

A l'occasion d'une circoncision, l'enfant a fait une hémorragie qui a fait découvrir une thrombocytopénie avec leucopénie. Il a été splénectomisé et est mort 12 heures après avec une hémorragie interne massive.

A l'autopsie : apparence d'un enfant miniature, le P.C. est de 38,5 cm. Les reins : le rein droit pèse 30 g, il est à un emplacement normal, le rein gauche placé au-dessous de la bifurcation de l'aorte et de l'artère iliaque, son poids est de 4 g5, les uretères sont tortueux, la glande surrénale pèse 950 mg, la prostate est de petite taille et ne présente pas d'anomalie, les testicules sont à droite et à gauche dans le canal inguinal. Dimension du testicule droit : 1,5 x 0,8 x 0,3 cm, testicule gauche 0,5 x 0,2 x 0,2 cm.

Etude microscopique : on retrouve quelques hémorragies dans la glande parathyroïde; rien d'anormal au niveau de l'hypophyse, les glandes à sécrétion interne ont été revues avec précautions et rien de particulièrement intéressant n'a été retenu à part dans les testicules qui étaient atrophiés : aspect de testicule immature non descendu.

Des sections microscopique au niveau des épiphyses du tibia et des côtes montraient un arrêt de la croissance épiphysaire avec une étendue plate du collagène. Il n'y avait que des évidences minimales d'os en croissance à d'autres endroits.

Commentaire de l'auteur (PANOS) :

Si l'on considère la cause de ce nanisme, le diagnostic se discute entre le nanisme hypophysaire et le nanisme primordial (génétique).

L'examen microscopique : ne met en évidence aucun processus anormal au niveau des glandes hypophysaire et hypothalamique.

La différenciation entre ces deux types de nanismes est habituellement très difficile. Une revue de la littérature faite par D.J. McCUNE montre que les caractéristiques de ces différents types s'intriquent largement, laissant un doute considérable quand à savoir si ces deux types ne font qu'un ou sont différents. Jusqu'à maintenant il est impossible de faire une classification de ce nanisme. Si l'on suivait l'ancienne littérature on classerait ce nanisme dans "les nanismes primaires".

OBSERVATION N° 6 (DE LANGE)

Cornelius... Il s'agit d'un enfant de 7 ans (garçon) (Amsterdam), dont le cas est rapporté par Cornelia DE LANGE en 1919. Les parents étaient en bonne santé, de tailles normales, l'enfant avait une soeur de 9 ans, normale. On ne retrouvait pas d'antécédents pathologiques ni paternels, ni maternels, Cornelius est né à terme, après une grossesse normale, son poids était de 1Kg 250, sa taille de 34 cm, Il a eu une première dent à un an, la dentition fut complète à 4 ans et demi. Il marche à 4 ans, parle pas plus tard qu'un enfant normal, son humeur était excellente, les cils étaient particulièrement longs, le menton rétrognathe, le nez large et comme un bec et sa transition avec la lèvre supérieure est peu profonde. Il n'y a pas de lobule de l'oreille qui est implantée basse. Le palais dur et très profond, il y a de très importantes végétations adénoïdes. A 7 ans, la dentition de lait est complète, et cariée. Il n'y a pas d'anomalies de la peau et des cheveux, ses mains ressemblent à celles des mongoliens. Il a une petite bosse à droite et un thorax "d'oiseau". Il a une impossibilité à étendre complètement les bras, les coudes restant en valgus, il y a une cryptorchidie, poumons, foie, rate sont normaux, les réflexes rotuliens sont présents. Tests psychométriques :

quand il crie ou pleure ; réminiscence d'un laryngospasme
 pendant l'examen, l'enfant est presque agressif,
 il est capable de se nourrir seul avec un peu d'aide,
 il peut dire les jours de la semaine,
 sur un livre, il reconnaît une partie des images
 il nomme correctement les objets environnants.

Q.I. : à peu près 50

Test de Binet-Simon : âge mental 3 ans, qq mois

âge réel : 7 ans)

Examens de laboratoire : albuminurie : quelques leucocytes et globules rouges dans les urines.

Les radiographies du poignets et du coude faites à l'âge de 7 ans montrent un âge osseux de 2 ans , 2 ans $\frac{1}{2}$.

Commentaires de l'auteur :

Ce cas fut étiqueté "nanisme vrai". Cependant le petit poids de naissance avait favorisé le nanisme primaire et était donc un fait de déficit en "matériel embryologique".

La différence avec le nanisme hypophysaire n'a pas pu être faite avant l'âge adulte du malade.

OBSERVATION N° 7 (UKAI , 1923)

S.H. KONNO.. garçon japonais , né en 1896 et décédé en 1919.
Hospitalisé entre l'âge de 12 ans et 23 ans.

Observation clinique :

Garçon né de parents japonais consanguins , de taille normale. Il avait 3 frères aînés en bonne santé et de taille normale. Son poids de naissance est inconnu. Il a été dit "prématuré", en raison de sa petite taille.

A 12 ans, il est hospitalisé pour glomérulo-néphrite.

A cet âge c'est un nain bien proportionné :

Les extrémités sont minces et les doigts courts; les muscles mal développés; il y a 7 dents sur chaque maxillaire.

Il n'y a pas de testicules palpables dans les bourses ou le canal inguinal.

Sa démarche est "spasmodique".

A 19 ans, il a des poils pubiens de 2 à 3 cm de long.

Le BW est négatif.

La selle turcique paraît normale. Sur les radiographies, on ne voit pas de soudure au niveau des épiphyses des os longs.

A aucun moment de sa vie, le PC ne dépassa 40 cm (PC normal pour un enfant japonais de 4 mois).

Entre 12 et 22 ans son intelligence est très déficiente, infantile.

Psychologiquement, c'est, en général, un enfant calme. Son intelligence cependant est très retardée, correspondant à celle d'un enfant de 2 à 3 ans, Il n'a jamais suivi l'école. Son langage est infantile et son vocabulaire se borne à 12 mots. Quand on lui pose des questions simples, il donne de brèves

réponses, consistant en mots simples. Il est capable de reconnaître des individus, il est incapable de compter. Il est incapable aussi de manger seul avec une cuillère.

Il est mort à 23 ans, d'une néphrite chronique avec urémie.

Autopsie :

Examens microscopiques :

La forme du crâne est légèrement dolichocéphale. Il n'y a pas d'anomalies grossières morphologiquement, à part l'hypoplasie du menton, celle de l'ossature des joues et de l'implantation basse des oreilles.

Il n'y a pas une fermeture complète de la fontanelle lambdoïde. Les vertèbres et le pelvis sont normaux. Les proportions du corps sont à peu près celles d'un homme adulte normal.

Le cerveau apparaît très peu développé (665 g); la substance cérébrale est d'un bon aspect et d'une consistance normale; l'examen microscopique est sans particularité.

L'hypophyse est bien développée et apparaît comme normale; elle est petite, comparée à celle d'un homme normal, mais proportionnellement grande par rapport à la taille du malade (nain).

La glande thyroïde ne présente pas d'anomalie particulière et contient une quantité normale de substance colloïde. Sa taille est proportionnée à celle du corps; il en est de même pour la taille des parathyroïdes, des cortico-surrénales et des testicules.

La verge est petite (4,5 cm) La taille de la prostate correspond à celle du corps; les vésicules séminales sont bien développées. Il existe une cryptorchidie bilatérale. La taille des testicules est de 19 x 18 x 8 mm (taille des testicules d'un enfant normal de 1 à 3 ans.

Le foie et le pancréas sont de taille normale, proportionnée à la taille du nain ; les reins sont de volume réduit, avec une surface granuleuse et une capsule adhérente ; ils ont l'aspect typique d'une néphrosclérose. Sur l'aorte descendante, il y a des plages d'athéromatose.

Le coeur a deux fois la grosseur du poing du nain.

La rate et le thymus sont très petits.

Les yeux sont normaux, avec un aspect normal des cornées, des cristallins et des rétines.

Etudes microscopiques :

Le squelette est complètement mature quant à sa croissance, et toutes les épiphyses plates sont histologiquement soudées.

Le cerveau n'offre pas d'anomalie histologique grossière.

Les glandes sébacées de l'épithélium et quelques autres éléments de la peau sont légèrement hypoplasiques ; les fibres élastiques cependant sont grossièrement augmentées et les cellules à pigments très visiblement accumulées par place.

L'examen histologique des glandes endocrines est, somme toute, dans les limites du normal. "La glande pituitaire en particulier a un aspect tout à fait normal. Le lobe antérieur est bien développé et les cellules eosinophiles non réduites dans leur nombre absolu, ni par rapport aux autres cellules".

La thyroïde est aussi pratiquement normale, excepté pour la différenciation incomplète de ses cellules épithéliales.

Les parathyroïdes et les corticosurrénales sont bien développées.

L'épithélium germinatif des testicules correspond à celui d'un garçon de 14 ans. Pas de spermatozoïde mature.

Les cellules interstitielles sont hypertrophiques et en amas. Il n'y a aucune zone atrophique dans les testicules.

Le thymus montre, dans une certaine mesure, une inoculation précoce, avec de larges de parenchyme remplacé par du tissu adipeux.

Dans les autres organes, les études microscopiques ne découvrirent rien d'anormal et le diagnostic définitif fut "nanisme primaire proportionné avec microcéphalie. Mort de néphrosclérose".

OBSERVATION N° 8 (VIRCHOW)

PHATAMA (Fatima) fille Birmane, née vers 1882, décédée jeune (16 ans) probablement à Berlin.

Observation prise à l'âge de 14 ans (MAAS et VIRCHOW, 1896).

Fille membre du Castan's Panopticon, "Exhibit India", dans la partie ouest de Berlin entre 1896 et 1899. Elle était la sœur aînée du cas n° 8.

Entre les deux nains était né un frère de taille normale. Les enfants avaient 3 autres frères normaux. Le père était mort, et aucun renseignement concernant la mère n'a pu être connu.

Il n'y avait pas d'histoire néonatale ou autre .

Quand VIRCHOW, la vit à 14 ans, sa taille était de 74,6 cm , PC= 37. C'était une "créature charmante aux proportions harmonieuses" , à la peau bronzée, aux dents petites et bien développées avec de longs cheveux noirs comme ses yeux, ses gestes étaient vifs et alertes. Elle était amicale et affectueuse avec ceux qu'elle connaissait bien. Son visage avait une expression intelligente et vivante , son langage était riche et rapide. Après être restée un temps assez court à Berlin elle connaissait un certain nombre de mots allemands qu'elle prononçait bien.

VIRCHOW écrit à son sujet que "sa façon de se comporter au point de vue psychique était très éloignée de la stupidité du microcéphale".

A l'âge de 16 ans, la jeune Phatama était en bonne santé , elle parlait allemand couramment. Cependant elle n'avait guère grandi et aucune observation n'avait été faite concernant sa maturation sexuelle .

En 1910 on sut qu'elle était morte jeune, après 16 ans.

Commentaires de l'auteur : On ne pouvait absolument pas parler ici d'individu microcéphalique, le terme de "nanocéphale" était employé ici par VIRCHOW.

OBSERVATION N° 9

(MASS et VIRCHOW en 1896, RISCHBIETH et BARRINGTON, 1912)

Smañ Sing Pápo est un jeune garçon Birman, né en 1886 à Mergui, observé entre 10 et 13 ans et aussi à l'âge de 26 ans.

Observation clinique :

C'était le frère plus jeune du cas n° 7.

A 10 ans, sa taille donnée par VIRCHOW était de 68,2 cm, PC = 37,5 cm). Il avait un strabisme convergent de l'oeil gauche. Son corps était bien proportionné.

Revu à l'âge de 26 ans, le nain ne permit ni de le mesurer, ni de le peser, ni de l'examiner. Taille approximative 94 cm, il était mince. Les proportions de la longueur des membres, vis à vis de la taille, de celle des extrémités et du cou par rapport au tronc, étaient celles d'un adulte.

"Son crâne apparaissait petit et rond assez pour suggérer une microcéphalie" Il n'avait pas une entaille au-dessus du nez et le menton était quelque peu reculé.

Le cou n'était pas très court et la glande thyroïde était palpable mais non augmentée de volume.

Les membres n'étaient pas grêles; ils étaient bien formés, sans déviation et raccourcissement.

Les mains ne présentaient pas de particularités, les doigts étaient relativement longs. La peau était normale, les cheveux épais mais ni secs, ni soyeux.

L'expression du visage était celle d'un adolescent de sa race. Pas de barbe, la pomme d'Adam était très peu développée et sa voix était haut perchée, infantile.

Aucune information n'a pu être obtenue au sujet de son développement somatique ou psychique sexuel.

Ses mouvements étaient remarquablement rapides et il était jongleur professionnel. Il possédait une intelligence considérable bien qu'il soit un peu puéril pour son âge. Il parlait très bien anglais pour un étranger.

OBSERVATION N° 10 (VIRCHOW, 1892)

Janos Dobos, garçon blanc né en 1881. Ce garçon était le 5e de 12 enfants dont on ne connaît pas l'âge.

Les parents étaient vraisemblablement normaux. Trois de ses frères (7e, 10e et 12e enfant) étaient aussi nains, nés petits et à terme. Ils moururent à 24, 10 et 2 mois $\frac{1}{2}$. Les autres frères et soeurs étaient en bonne santé et de taille normale.

Notre nain était né à terme après une grossesse normale. Sa naissance a été normale.

VIRCHOW et RIEGER ne sont pas d'accord sur son poids de naissance à terme : 500 g ou 100 g ? taille 25 cm ?

A 11 ans 1 mois, sa taille était de 92,6 cm et son poids de 13,2 kg.

Myope, cheveux blonds, son visage était étroit. Ces yeux apparaissaient petits et il avait un grand nez aquilin et proéminent. Sa lèvre supérieure était proéminente et son menton en retrait. Ces dents étaient bien conservées.

Il n'avait pas de lobe auriculaire. Son corps, sa tête avaient des proportions en rapport avec son âge chronologique.

VIRCHOW l'appelait "le petit mignon" et "une édition miniature de l'Être humain", il décrivait son visage comme ressemblant à une tête d'oiseau.

FC = 37 cm, le crâne était petit comme le visage et il n'y avait pas une disproportion entre le visage et le crâne. Cette fois-ci encore VIRCHOW proposait le terme de nain "nanocéphalic" à tête d'oiseau.

Au point de vue psychique aussi notre nain se développa d'une manière tout à fait différente des microcéphales. Il avait un contrôle absolu de son corps et de ses gestes, il mangeait comme une personne tout à fait civilisée. Comme un bon hongrois il fumait la cigarette. Il était extrêmement actif, avec un esprit rapide. Il avait un caractère irritable.

En 1895 , 14 ans (RIEGER)

T = 107

P = 13,2 kg

capacité crânienne estimée à 650 cc

En 1902 , 22 ans :

T = 115 cm

P = 18 kg

PC = 39,5 cm

Il apparaissait mince, pas très-musclé, ressemblant à un garçon de 7 à 8 ans. Le sujet était parfaitement proportionné pour le corps, le crâne, le visage.

Son nez seul était disproportionné et pointé en avant comme un bec d'oiseau.

Sa dentition définitive était petite et proportionnée au reste du corps.

Une radiographie de son avant-bras montrait la fusion des épiphyses plates.

Les organes internes apparaissaient comme normaux.

A 10 ans, il avait une apparence d'enfant alors qu'à la visite de 1902 âgé de 22 ans, il était un homme adulte. Il avait une barbe naissante, les poils pubiens étaient bien développés, la voix devenait grave, le cartilage thyroïde était proéminent au niveau du cou et il avait des éjaculations. Les testicules n'étaient pas dans les bourses, on présume qu'il n'avait pas d'autres malformations. Le bout de ses doigts étaient en forme de massue (hippocratisme digital) et ses mains étaient toujours très rouges et glacées.

Intellectuellement, il était décrit comme un homme "moyennement doué" et sans instruction. Il n'était nullement un idiot microcéphale.

Il n'avait jamais été à l'école et n'était pas capable de lire et d'écrire, bien qu'il ait parlé sans difficulté. À côté du hongrois il parlait l'allemand et un peu le français qu'il avait appris pendant ses voyages en Europe.

Il était gai et aimable et s'efforçait de faire rire son auditoire. Il paraissait tout à fait heureux et sans problème. Cependant, il avait un caractère irracible, non pas à la façon des idiots ou des enfants, mais comme un homme adulte ayant un handicap physique.

OBSERVATION N° II (VIRCHOW 1882)

Paulina Master, aussi nommée "Princesse Paulina". Fille blanche, née en 1876 (ou 1878 ?) en Hollande. Décédée en 1895 à New-York. Observée à 6, 7, 9 et 19 ans par VIRCHOW.

Observation clinique :

La famille de la fillette était d'origine Allemande en bonne santé et de taille normale. La famille consistait en 12 enfants, le père, la mère. La fillette était la 9e (8 sœurs et 3 frères). Le 10e enfant aurait été à la naissance encore plus petit que notre malade (BOUCHARD à ce sujet a des doutes). La mère était bien bâtie mais lourde, le père, savetier, était un alcoolique. Tous deux avaient une taille bien au-dessus de la moyenne. Ils n'avaient jamais présentés de fièvre endémique. Ils étaient de pauvres gens et c'est pour cela qu'ils demandaient l'autorisation - qui leur fut accordée - d'exhiber leur fillette naine, moyennant 10 centimes par personne.

La grossesse :

L'abdomen de la mère n'avait pas grossi pendant toute la gestation qui dura 9 mois.

L'accouchement fut normal, à terme, le placenta non pesé.

Taille à la naissance : 38 cm, P. 1 kg, d'après la mère. Cependant le Docteur VAN DER MOLEN qui la mesura 3 semaines après, trouva seulement une taille de 30 cm. Il la trouva normalement constituée et bien proportionnée.

A l'âge de 2 ou 3 ans, toujours le même observateur trouve l'enfant bien proportionnée pour son âge, et d'une intelligence moyenne.

A l'âge de 6 ans, vue par VIRCHOW, elle était à ce moment là à Berlin. taille : 54 cm, poids : 4 kg, PC : 36,3 cm.

Elle avait l'aspect d'une poupée et paraissait gracieuse dans ses mouvements. Elle était extrêmement vive et très gaie. Elle parlait couramment

et avec un langage vivant mais encore très infantile, ses fonctions corporelles étaient normales et son appétit vorace.

Plus tard, elle fut examinée par BOUCHARD et TESTUT à Bordeaux qui la présentèrent à la Société Anthropologique en mai 1883, elle était âgée de 7 ans : Taille 55 cm, P 1,5 ou 1,7 kg ?? PC= 39 cm. Elle était alors en excellente santé. Sa peau était blanche, ses cheveux blonds et ondulés et ses yeux bleus. Ses lèvres étaient modérément rectilignes. Elle avait 22 dents dont les incisives supérieures étaient très obliques. Au niveau de son crâne la fontanelle n'était pas palpable. Elle appru comme normalement constituée et de proportions normales pour son âge, excepté pour ses jambes qui semblaient un peu longues.

Son intelligence était normale pour son âge.

Deux ans plus tard revue par MORT HET et MANONNIER à Paris, elle avait 9 ans 3 mois : Taille : 58 cm, P. = 4,5 kg.

Ils insistent encore une fois sur les bonnes proportions qui existent entre la tête, le tronc et les membres, la face et le crâne.

La distance bi-zygomatique de son visage nain était beaucoup plus petite que chez le moindre idiot microcéphale du même âge et ayant le même Poids crânien.

L'absence complète de difformités était à plusieurs reprises réaffirmée. Cependant, des dents étaient atrophiques et d'autres mal poussées, le maxillaire était décrit comme très petit et les joues plates.

Paulina avait un nez large et pointus, avec un petit crâne et un menton rétrognate, et elle donnait une impression définitive de "tête d'oiseau". Son crâne apparaît plutôt volumineux et son front large, droit, mais non fuyant. Le poids de son cerveau fut estimé par MANOUVRIER de 400 g et au plus à 600 g. Les avis sur ses capacités intellectuelles étaient inégaux.

A 9 ans, elle était capable de converser en hollandais et en français et de comprendre l'anglais et l'allemand. Dans ses réponses elle montrait

un certain degré de raffinement, cependant un de ses parents confessa qu'il n'avait jamais pu lui apprendre à lire.

A 7 ans et 9 ans son intelligence était dite normale ou ç peu près normale.

Sentimentalement , elle était connue pour avoir des dispositions charmantes , l'humeur égale.

Observation de la phase adulte:

Pendant l'hiver 1895 Paulina, âgée de 19 ans, alla à New-York où elle fut soignée par le Dr. NOGEL pendant la maladie qui lui fut fatale. Un bref article paru dans "the Journal of Pediatrics" en 1896.

NAGEL dit "... mais je dois dire que dans son cas cette minuscule petite femme était presque parfaite dans son développement corporel et d'assez plaisante allure; gracieuse dans tous ses mouvements, d'une bonne éducation, parlant quatre langues; le hollandais sa langue natale, le français , l'allemand et un peu l'anglais.

Paulina commença à avoir des règles à l'âge de 16 ans et depuis ce temps là elle a des menstruation régulières, tous les 28 jours et qui durent 3 jours , normales en quantité et couleur. L'examen montre un corps normalement constitué pour l'âge : les seins étaient ronds et proéminents et elle avait des poils pubiens.

A 19 ans : T : 61 cm, PC = 40 cm, P.Th = 46,3cm

D'après ce que raconte NAGEL, Paulina avait pris l'habitude pour se stimuler un peu, de boire des alcools (liqueurs et surtout champagne). Son organisme fragilisé ne résista pas à un "coup de froid" qui se transforma en bronchite puis en pneumonie et qui en fin se termine par une méningite dont mourut la petite femme naine.

OBSERVATION N° 12
(VIRCHOW, 1883, RANKE et VOIT, 1885)

Francis G... (Frank) Flynn aussi nommé "Général Mite", un garçon blanc né en 1867 à Greene (New-York) observé à l'âge de 16 ans.

Observation clinique :

Les parents de Frank étaient en bonne santé et de taille moyenne. Sa mère avait seulement 17 ans quand naquit notre patient, son premier enfant.

Naissance normale après une grossesse sans histoire jusqu'à terme. Plus tard, elle donna naissance à 5 enfants de taille normale.

Le nain aurait pesé 900 g à la naissance. Il aurait marché à 15 mois et à parler à 2 ans. La dentition était en apparence normale.

A 8 ans, d'après le père, il mesurait 62,2 cm et pesait 4 kg 81.

Frank contracta une pneumonie à 12 ans aux USA et à 14 ans à Londres. Depuis un certain nombre d'années il était sujet à des bronchites avec asthme ce qui lui donna un léger emphysème.

A 16 ans, il est vu par VIRCHOW (Société d'Anthropologie de Berlin) ses mesures étaient alors les suivantes (1883) : T = 82;4 cm, FC = 42 cm, P = 6,57 kg., P.Th = 47 cm.

C'était un des plus beaux nains, de petitesse générale, avec des membres et un tronc bien proportionnés ; il est possible que la tête soit un peu trop grosse.

Son développement intellectuel paraissait comme ne dépassant pas notablement celui d'un enfant de 12 ans.

En 1883, il est vu aussi à Munich par R. RANKE: ses dents sont de mauvaise qualité et cariées. Le front et le nez sont grands, les joues plates, la bouche et le menton petits et les oreilles implantées un peu basses.

"En général, il avait les proportions d'un homme adulte, cependant sa tête et ses pieds étaient un peu grands et ses bras courts". Ses jambes étaient parfaitement droites.

Au point de vue développement sexuel il n'avait pas de poils pubiens et RANKE est persuadé que le besoin érotique est tout à fait absent.

Quant au développement mental de Franck, RANKE se trouve en désaccord avec VIRCHOW. Après avoir colliger beaucoup d'observations il trouve que le psychisme de Franck est en accord avec son âge chronologique.

Le petit homme n'a jamais ni écrit, ni lu, excepté son nom.

Il a une excellente mémoire et dans la conversation a des répliques rapides, justes et parfois surprenantes.

OBSERVATION N° 13

(LARREY, 1881, MAGITOT, 1881)

Edouard (Edmond) Placereau, un garçon blanc, né à Angoulême (France) en 1867, observé à 14 ans.

Observation clinique :

Ce nain est le 3e et le plus jeune d'une famille de parents en bonne santé âgé de 27 ans. Le père était un propriétaire fermier. Il avait un frère aîné de 27 ans de taille moyenne. Le 2e frère aussi de taille normale était mort-né. Aucune autre anomalie dans la famille. Un oncle paternel avait un grand nez proéminent, comme celui de notre malade.

Au 5e mois de gestation la mère avait eu une grande frayeur à laquelle la famille attribue la monstruosité de l'enfant.

A la naissance, il était si petit qu'on pouvait l'envelopper dans un mouchoir de poche. Mais il ne fut ni pesé, ni mesuré. Son corps avait de bonnes proportions ainsi que ses membres.

Il fut vu par LARREY à Paris à 14 ans. Il apparaissait comme un enfant de 5 ans. Il mesurait 93 cm, pesait 9 kg, PC: 39 cm.

L'apparence externe était bien proportionnée. Son crâne était bien formé. Mais existait au niveau du visage une disproportion très nette, son visage était rendu laid par un nez aquilin excessivement développé, courbe comme un bec d'oiseau de proie. Ses yeux sombres et brillants semblaient trop petits et trop rapprochés. Les autres parties de son visage sont assez régulières. Son visage a quelques ressemblances avec celui des Aztecs. La bouche est petite, les lèvres fines, ceci étant dû à la chute spontanée des incisives inférieures.

PRAT en accord avec GILFORD parlent de son menton menu et en retrait.

A 19 ans, le garçon avait 7 dents "de lait" et 8 dents permanentes. L'âge dentaire était entre 7 et 8 ans (MAGITOT). Aucune dent ne présentait de carie, mais beaucoup d'entre elles apparaissaient déformées et atrophiées.

Les organes génitaux étaient développés comme ceux d'un enfant. Les deux testicules, de la grosseur d'une olive étaient tous les deux dans les bourses, mais la taille du pelvis était celle d'un enfant de 10 ans.

Pas d'hypospade, les poils pubiens et axillaires n'étaient pas encore apparus et il n'y avait aucun signe d'éveil de la sexualité.

Le système ostéo-musculaire était décrit comme étant "parfaitement mince comme si atrophiés par la vertu d'un arrêt du développement". Tous les muscles apparaissaient minces et en particulier les mollets et les muscles de l'éminence thénar. Les pieds étaient plats. La cage thoracique était rétractée et présentait une dépression et la colonne dorso-lombaire faisait avec le sacrum un angle prononcé. Les extrémités supérieures et inférieures étaient de proportions régulières.

En parlant des mains MAGITOT écrivait : "La longueur du 5e doigt par rapport au 4e est telle que son extrémité ne peut atteindre le niveau de la jonction distale interphalangienne comme il le devrait normalement. Le 5e doigt court arrive donc au niveau de la partie moyenne du 4e doigt ce qui est une des caractéristique du singe.

Il n'y a pas le pli palmaire comme c'est le cas du chimpanzé ou de l'orang outan.

Les jambes du sujet étaient bien proportionnées mais il n'avait pas de mollet. Quand il marchait il boitait d'un côté. LARREY parle d'une luxation de la hanche gauche et MAGITOT d'une luxation incomplète du genou gauche qui n'aurait pas été réduite avant l'âge de 14 ans.

Sur le développement psychique et de la personnalité de ce nain nous n'avons que peu de détail.

Il était réservé et timide pendant les examens médicaux. "Il était actif et adroit malgré sa boiterie et aimait à courir à grands pas.

Il pensait qu'il avait un don pour le chant et pouvait de cette façon gagner sa vie. Il se produisait volontiers devant les médecins en chantant de nombreux chants populaires avec une voix gutturale, nasillarde ou bien sur un timbre strident et aigu.

Il avait un certain degré d'intelligence, mais une éducation limitée. MAITOT écrivait "Il est doté d'une intelligence moyenne qui approximativement est celle d'un enfant de 10 ans. Il sait un peu écrire et lire (acquisition récente) et a une bonne mémoire. Il connaît par cœur les capitales et départements français. Il chante différentes chansons de son pays. Il répond clairement aux questions qu'on lui pose ; son esprit n'a pas les lacunes et son langage les aberrations que l'on observe chez les idiots microcéphales.

Le psychisme d'Edouard Placereau ne peut être comparé qu'à celui d'un enfant plus jeune que lui, mais normal.

OBSERVATION N° 14

(HOME, 1828 - GILFORD, 1902)

Caroline Crachani une fillette blanche, née en 1815 à Palerme (Sicile) décédée à 9 ans à Londres.

Observation clinique :

Mère âgé de 30, enceinte de 3 mois, subit une grande frayeur.

A la naissance l'enfant ne pèse que 450 g et mesure 18 cm. Son élevage fut difficile et elle fut transportée par ses parents en Irlande, où elle commença à présenter des convulsions, elle fut amenée à Londres et montrée comme une curiosité.

Sir Everard HOME la vit à Londres à plusieurs reprises pendant sa vie. L'enfant, quand il la vit pouvait marcher seule mais sans assurance. Son regard était très vif, attiré par les objets brillants. Elle était enchantée de tout ce qui scintillait, très heureuse d'être joliment habillée ; elle avait une voix perçante et parlait sur un ton bas. Elle avait quelques goûts pour la musique; elle était très sensible aux amabilités et reconnaissait tout de suite toute personne l'ayant soignée pendant sa maladie.

Elle mourut pendant des convulsions à 9 ans.

80 ans plus tard GILFORD reprend son histoire. Sur une peinture retrouvée on peut voir que sa tête était très petite, et comparativement son crâne paraissait gros. L'aspect du visage est dominé par le nez proéminent et le menton étroit et rétrognate. La chevelure est abondante et les ongles bien formés.

Observation post-mortem (HORME)

Les fontanelles étaient fermées. Il n'y avait de graisse nulle part, sauf dans la cavité orbitaire en arrière de l'oeil.

L'utérus n'était pas développé (taille de celui d'un fœtus de 4 mois) il en était de même pour les ovaires. La vessie était distendue par de l'urine, grosse comme un oeuf de poule.

Le squelette de Caroline a été conservé au "Muséum of the collège of Surgeons" à Londres.

T: 53,3 cm, PC : 35 cm, GILFORD estimait le poids du cerveau à 283 g (estimation sûrement inférieure à la normale).

GILFORD dans sa description du squelette écrit : "les os étaient minces, délicats et lisses" comme ceux d'un enfant.

Maturation osseuse : les auteurs disent que dans la majorité des os, l'ossification était très retardée représentant à peu près, l'âge osseux d'un enfant de 1 ou 2 ans. Cependant leurs observations montrent que l'ossification était "irrégulière".

Certains points, normalement présents à la naissance étaient présents, d'autres absents : enfin certains points correspondaient à l'âge chronologique.
Exemple :

- Épine et transverse vertébrale normalement présents à la naissance .

Absent .

- Cête radiale normalement présente entre 4 et 7 ans.

Présente.

- rotule ,normalement présente entre 2 et 5 ans.

absente.

La structure faciale : le palais avait une forme normale, l'âge dentaire était à peu près de 2 ans, les dents étaient d'une taille normale, mais mal implantées.

OBSERVATION N° 15)

(BECLARD, 1817, VIREY, 1819, et d'autres plus tard)

Anna Barbara Schreier, appelée "The Lilliputan" une fillette blanche née en Allemagne près de Mannheim en 1810 (ou 13 ?). Vue à 7 ou 8 ans).

Observation clinique :

Les parents ont une taille moyenne , père 1,66 m, mère : 1,54 m. Le premier enfant du couple, un garçon , aurait été un nain né à terme, qui mourut à 5 mois. Ensuite ils eurent 3 enfants normaux , puis la petite Anna Barbara.

Barbara est née à terme, T: 23-24 cm, P: 750 g. Elle se montra pleine de vitalité après sa 3e année. Elle ne fut pas malade. Elle eut sa première dent à 2 ans et commença à marcher et parler à 4 ans. Sa croissance fut rapide (?) jusqu'à 2 ans, après elle se ralentit sans maladie intercurrente.

A 7 ou 8 ans à Paris elle est vue par les docteurs BECLARD et VIREY :
T: 55 cm,3 , P = entre 3,85, 4,25 kg, PC : 38,5 cm

Les os étaient bien formés et les muscles assez fermes se contractant bien. Sa démarche était vacillante , ses organes des sens avaient des fonctions normales à l'exception des yeux qui étaient myopes et présentaient un strabisme intermittent gauche. La dentition était celle de 7 ans.

Le visage était attrayant et la mimique extrêmement mobile. Son corps était bien proportionné. Elle était impatiente et toujours en mouvement.

Ses possibilités intellectuelles semblaient assez limitées et son âge mental était à peu près celui d'un enfant de 3 à 4 ans.

Elle parlait l'allemand (sa langue natale) et comprenait le français
Elle était exhibée à Paris au Cirque Franconi où elle avait un bon talent
d'imitatrice.

A 7 ou 8 ans : T : 55,3, SI: 23,1 , SS : 25,2, PC : 38,5 I/S = 0,92

oOo

OBSERVATION N° 16

(C.J. GEOFFROY St HILAIRE, 1746, BUTTON 1757)

Nicolas Ferry appelé "bébé" un garçon blanc né en 1741 à Plaisnes en Lorraine (France). Décédé en 1764 à Paris.

Observé et exhibé entre 4 ans $\frac{1}{2}$ et 22 ans $\frac{1}{2}$ son squelette est gardé au Musée d'Histoire Naturelle de Paris.

Observation clinique :

1 - De 4 ans $\frac{1}{2}$ à 11 ans.

Cet enfant est le premier né de parents en bonne santé, bien battis, de taille normale qui ensuite eurent deux enfants normaux.

La mère avait 30 ans à la naissance de l'enfant. La grossesse aurait duré 7 mois.

Le travail d'accouchement dura 48 heures. P.N. = 625 g

L'enfant était si petit qu'il fut présenté à l'église pour le baptême sur une assiette !!! Taille estimée à 29 cm.

Il commença à dire des mots à 18 mois et était capable de marcher à 2 ans. A cette occasion on lui fit faire une paire de chaussures qui mesurait 4 cm !

A 4 ans : T = 56,5 cm, P = 4 kg 75.

Toutes les parties du corps étaient bien proportionnées. Il présentait un genu varum.

Ses orteils étaient allongés. Il avait un visage assez agréable; cependant la région du nez avait un squelette très développé et le nez était grand, et proéminent. Le maxillaire apparaissait petit et ne pointait pas en avant. Ses yeux étaient d'un bleu sombre et ses cheveux blonds. Sa voix était celle d'un enfant de 1 an.

, Il avait une très grande activité et ne restait jamais en place. Il n'avait peur de rien.

Son intelligence était peu développée. Il avait été pris à la cour du Roi Stanislas à Lunéville et la Princesse Madame de Talmont essayait vainement de l'instruire. Elle ne put lui inculquer "ni jugement, ni raison, ni idées religieuses".

"Ses capacités en général étaient celles d'un bon chien dressé". Il semblait apprécier la musique et dansait avec une certaine précision. Il était au point de vue affectif, jaloux, violent même dans ses passions.

2 - De 11 ans à 20 ans.

Ce fut "l'âge de la virilité" comme le déclarait lui-même bébé, et il eut un développement sexuel normal. La puberté produisit un violent changement et un grand dommage pour l'harmonie de sa personne. Sa force physique commença à diminuer, ses jambes devinrent faibles, son aspect desséché, son nez aquilin encore plus proéminent qu'avant.

En fait il devint monstrueux avec la partie supérieur du nez très anormalement proéminente et déformée.

A 18 ou 19 ans, il avait une scoliose vertébrale, il portait sa tête en avant, et une de ses omoplates pointée. Les proportions harmonieuses du visage et du corps étaient très compromises, il avait perdu sa gaité et devenait un infirme.

A 21 ans bébé tombe dans un état de misère physiologique. Pendant sa dernière année il était très abattu, déprimé, il pouvait à peine marcher

quelques pas pour aller profiter de l'air frais et du soleil.

En mai 1764 il contracte une maladie fébrile dont il meurt (21 ans, T : 89 cm).

Autopsie (pratiquée par DE TRESSAN)

A l'autopsie du crâne, un pariétal était plus épais que l'autre et distendu.

Rien n'a été noté au sujet du cerveau. Il y avait des adhérences pleurales. Les autres organes apparaissaient sains.

Le Squelette pour GILFORD (qui le vit, conservé en 1911), les os de la base du crâne sont normaux, ceux du nez sont grands. Pour lui, ce squelette présente "une ossification excessive et prématurée". Il ne trouve pas de vestige de suture fronto-pariétale, et constate une union complète "de toutes les épiphyses qui sont normalement séparées entre la 18e et 25e année" et jusqu'à la 30e année.

RISCHBIETH et BARRINGTON examinent le squelette 1 an plus tard et "considèrent que l'ossification chondrale est normale pour l'âge". mais que on pouvait constater que la maturation des épiphyses des os longs des extrémités n'était pas en accord avec celle des diaphyses". Les rotules étaient présentes.

Cas de nanisme avec petit poids de naissance de JOHN BLACK publiés dans les
Archives of Disease in Childhood, 190 - déc. 61-

Ier cas :

OBSERVATION N° 17

Il s'agit d'une fille, premier enfant de parents bien portant, née en mai 1947, accouchement par le siège, la grossesse a duré 40 semaines, elle a été normale à part le fait que la mère trouvait son abdomen petit pour l'âge de la grossesse. Poids de naissance : 1 kg 930. La période néonatale a été sans histoire. Le gain de poids a toujours été très lent; à l'âge de trois ans 6 Kg 620, à 5 ans $\frac{1}{2}$: 9 kg 260, taille 87,6 cm.

A 6 ans : 12 kg 270, taille 91 cm 4. L'appétit a toujours été considéré comme pauvre, l'enfant a été traité pendant une longue période par des extraits hypophysaires sans effet apparent. On ne retrouve pas dans la famille d'histoire de nanisme, mais la mère mesure 157,5 cm et le père 162 cm.

Au moment de la naissance, la mère était âgée de 23 ans et le père de 29 Ans.

A l'âge de 8 ans et 9 mois, l'enfant était petite, menue, timide avec un strabisme dû à une hypermétropie pour laquelle elle portait de lunettes. Le visage est petit, avec un nez étroit, crochu, le menton petit et rétrognate aucun traitement ne lui a été donné à l'hôpital et rentrée chez elle, elle continue à faire des progrès satisfaisants à l'école. Elle a été vue à nouveau, à l'âge de 12 ans 4 mois, pendant la période de 8 ans 9 mois à 12 ans 4 mois, sa taille avait augmenté de 15,2 cm, son poids de 6 kg 370, son périmètre crânien de 1,5 cm. A 12 ans 4 mois, une pilosité pubienne était présente mais il n'y avait pas d'autres signes de puberté.

Age chronologique	8 ans 9 mois	12 ans 4 mois
Age osseux	7 ans	9 ans
Taille	99,1 cm	114,3
Poids	11,92 kg	18,29
P.C.	45,7	46,9
P.Th.	45,7	49,5
Envergure	96,5	110,5
Seg. sup.	53,3)	58,4)
	) I/S 0,90	) 0,96
Seg. inf.	48,3)	55,9)

Examens complémentaires faits à l'âge de 8 ans 9 mois.

1 - Dans le sang :

azote non protéique : 33,8 mg/100 cc
 chlore 104 mEq/l
 CO₂ 16 mEq/l
 Phosphore 46 mEq/l
 Calcium 116 mEq/l
 Phosphatases alcalines 11 U/100 (King-Armstrong)
 Cholestérol 84 mg/100 (nl pour cet âge d'après cette
 cette méthode 90 à 120 mg)

2 - Test de tolérance au glucose :

On a donné 12 g de glucose par voie orale à l'enfant :

- à jeun	92 mg%
- après $\frac{1}{2}$ h	160 mg%
- après 1 h	164 mg%
- après 1 h $\frac{1}{2}$	80 mg %
- après 2 h.....	56 mg%
- après 2 h $\frac{1}{2}$	70 mg%
- après 3 h	84 mg%

3 - Urines :

Les examens de routine n'ont montré aucune anomalie :

- chromatographie des sucres : normale
- pas de sucre anormal dans les urines
- azote urinaire par 24 h. : 69 mg (van Slycke) nl p^r le poids 26 mg ou
1 mg/l/24 h
- 17 cétostéroïdes urinaires : 0,90 mg/24 h (Tompsett 1949)

4 - Toxoplasmose :

- le dye test est négatif
- la fixation du complément négative.

5 - Bilan radiologique :

A 8 ans 9 mois, le squelette est frêle et petit.

Il existait un rétrécissement au niveau des 2 cols fémoraux

Il n'y a pas d'anomalie au niveau du crâne

La selle turcique est normale

Âge osseux : 7 ans.

A 12 ans 4 mois : elle avait toujours un rétrécissement des cols fémoraux

L'âge osseux était de 9 ans.

6 - Développement psycho-moteur :

A 8 ans 9 mois : Terman-Merrill (forme L) Q.I. 74 âge mental 6 ans.

Mais ce test a été considéré comme non valable, car elle paraissait inhibée.

Le Goodenough test donnait un âge mental de 8 à 9 ans.

Commentaires :

Cette enfant était d'une stature très menue avec une "face d'oiseau". Il n'y avait pas d'anomalie clinique dans le sang, mais la courbe de tolérance au glucose montrait une réaction modérée d'hypoglycémie. Les 17 cétostéroïdes urinaires étaient peut être plus en rapport avec l'âge statural qu'avec l'âge chronologique. Sa production d'acides aminés était plus élevée que nous ne l'avions pensé, d'après les tables basées sur le poids. L'âge osseux était très nettement en retard, deux examens radiologiques que nous avons pratiqués, mais à part cela il n'y a pas d'hypopituitarisme évident. L'apparition des poils pubiens à l'âge de 12 ans et 4 mois, est contre l'hypopituitarisme bien qu'il n'y ait pas en même temps de développement mammaire. En fin, les tests psychologiques faits à 8 ans 9 mois, montraient une immaturité sociale plutôt qu'un déficit intellectuel.

2e cas :OBSERVATION 18

Cette enfant est la soeur du cas n° 1, elle est née en février 1949 à terme après une grossesse sans histoire à part que la mère avait noté qu'elle n'était pas grosse. Accouchement par le siège, poids de naissance 1 kg 420. A la naissance, l'enfant a été longue à crier mais il n'y a pas eu de cyanose, pas d'ictère pendant la période néonatale. A l'âge de 8 semaines et demi, le poids était de 2 kg 270, à un an, il était de Kg 540, elle a tenu assise à un an, a marché à un an et trois mois, et a parlé à deux ans. Elle fut traitée pendant une courte période par extraits totaux d'hypophyse par voie buccale, sans effet. Elle a été admise avec sa soeur à l'hôpital Royal des enfants malades, en février 1956 pour examens.

Elle avait le même faciès que sa soeur et la même stature frêle.

Age chronologique	7 ans	10 ans
Age osseux	4 ans 5	7 ans
Taille	92,7	107,9
poids	10 kg	14,49
P.C.	44,4	45,2
P. Th.	43,2	45,7
Envergure	87,6	104,1
Seg. sup.	48,3)) I/S 0,91	54,6)) 0,97
Seg. Inf.	44,4)	53,3)

Examens complémentaires pratiqués à 7 ans.1 - Sang :

azote non protéique	37,5 mg%
chlore	102 mEq/l
CO ₂	25 mEq/l
Phosphore inorganique	4,7 mg/100 cc
calcium	112 mg/l
phosphatases alcalines	10 U/100 cc
cholestérol	95 mg/100 cc (nl à 7 ans : 70 à 100)

2 - Test de tolérance au glucose : on a donné 12 g de glucose par la bouche

à jeun	42 mg/100 cc - aucun symptôme clinique -
après $\frac{1}{2}$ h	135 mg/100 cc
après 1 h	88 mg/100 cc
après 1 h $\frac{1}{2}$	58 mg/100 cc
après 2 h	23 mg/100 cc (sans symptôme clinique)

On fait un nouveau test avec 12 g de glucose :

à jeun	68 mg/100 cc
après $\frac{1}{2}$ h	72 mg/100 cc
après 1 h	106 mg/100 cc
après 1 h $\frac{1}{2}$	56 mg/100 cc
après 2 h	48 mg/100 cc
après 2 h $\frac{1}{2}$	58 mg/100 cc
après 3 h	44 mg/100 cc

3 - Urines :

Les examens de routine sont normaux.

Chromatographie des sucres : pas de sucres anormaux

I7 cétostéroïdes urinaires : 0,61 mg/24 h (Timpsett 1949)

4 - Toxoplasmose : dye-test négatif

fixation du complément négatif.

5 - Radiographies : la selle turcique est normale
le crâne est normal.

A l'âge de 10 ans 6 mois, existe un rétrécissement au niveau du col des
2 fémurs, L'âge osseux est de 7 ans.

6 - Etude psychologique : fait à l'âge de 7 ans, le QI est de 79, l'âge
mental entre 6 et 9 ans.

oOo

OBSERVATION I9 (SZALAY)

Il s'agit d'une fillette née en 1950 . Les parents sont jeunes et en bonne santé. Pas de consanguinité.

Cette enfant est l'ainée de 4, en bonne santé. Au début de sa grossesse la reçut deux injections d'hormone. La gestation a duré 40 semaines.

Pendant la grossesse, la prise de poids a été de 5 Kg 500 à 6 Kg 500. L'accouchement a été normal. Le poids de naissance était de 2 Kg. Le placenta n'a pas été examiné, il pesait 387 g.

Le nouveau-né : il mange mal et a beaucoup de difficultés à reprendre son poids de naissance. La croissance ultérieure a été très retardée. Elle a été hospitalisée 6 fois : 5 fois pour étudier son nanisme et une fois pour hypertrophie clitoridienne.

A l'âge de 2 ans $\frac{1}{2}$ on pensa qu'elle avait une acidose tubulaire rénale et elle reçut du citrate de Na per os pendant un an.

Son quotient intellectuel était entre 70 et 80 aussi fut-elle placée dans une classe pour enfants retardés.

Examen physique :

Le faciès est tout à fait frappant :

- les cheveux sont implantés bas sur le front
- le nez est grand mais l'examen endoscopique est normal.
- il existe une proéminence osseuse sur la ligne médiane (sur la suture neotopique).
- les conduits auditifs et les lobules des oreilles sont minuscules.
- le maxillaire inférieur est petit et rétrognathe
- le palais est étroit et ogival
- à 10 ans $\frac{1}{2}$ elle a 19 dents
- la bouche est petite et les dents paraissent grandes
- le tronc est étroit , les extrémités fines.

- les muscles sont peu développés et il y a une absence nette de tissu cellulaire sous-cutané.

- l'examen du coeur ne révèle rien d'anormal ,
- il existe une lordose accentuée avec proéminence abdominale
- les membres sont de longueurs égales.
- il existe une nette hypertrophie clitoridienne.

La dernière fois que l'enfant a été vue dans le service à l'âge de 13 ans, elle présentait une acnée faciale, des poils pubiens abondants, mais pas de poils axillaires.

A 13 ans T: Im: 24 (49 pouces ?) P: 17 kg 250, PC : 45 cm (18 pouces).

Les examens de laboratoires pratiqués n'ont montré aucune anomalie :

- ionogramme sanguin
- phosphatases alcalines
- urée sanguine
- calcémie
- phosphorémie
- iode protidique
- acides aminés urinaires,

tous ces examens furent normaux.

A 3 ans un test de tolérance au glucose révéla un taux de glucose à jeun de 54 mg %; puis une flèche à 81 mg en une heure, et une chute à 59,4 mg à 3 à 4 heures après.

ECG était normal. On n'a pas pu faire d'EEG ni d'encéphalographie gazeuse.

Les dosages des 17 cétostéroïdes urinaires faits à 3 ans donne un taux de 0,70 mg/24 h et à 9 ans de 2,9 mg/24 h.

Le karyotype était normal, de type féminin. Les radiographies du crâne, des pommuns, de l'abdomen, ne montraient pas d'anomalie, pas plus d'ailleurs que l'urographie intra-veineuse. Par contre l'âge osseux est en retard par rapport à l'âge chronologique : à 11 mois l'âge osseux est de 3 mois, à 10 ans $\frac{1}{2}$ il est de 7 ans.

Cas publiés par Rita G. HARPER, Edwardo ORTI and Richard K. BAKER dans
The Journal Of Pediatrics - May 1967 -

1er cas :

OBSERVATION N° 20

A.A... un garçon d'origine caucasienne, né alors que ses parents étaient âgés de 28 ans. Ils n'étaient pas consanguins, et il n'y a pas eu d'ingestion d'une drogue inhabituelle ou de maladie infectieuse au cours de la grossesse. La grossesse fut sans histoire, la mère avait seulement noté que son abdomen n'a pas augmenté de volume à partir du 5e ou 6e mois de la grossesse. Le travail fut spontané et normal, mais se produisit à la 43e semaine de gestation :

- poids de naissance : 3 pounds et 12 onces : 1700 g
- taille : 17 inches : 43,20
- P.C. : microcéphalie non notée.

Il n'y a pas eu de détresse cardio-pulmonaire dans la période néonatale.

A l'âge de 5 ans, la taille est de 29 inches : 73 cm,6

Le poids est de 11 pounds et 5 onces = 5 kg 130

Le périmètre crânien est de 13 inches = 33 cm

Le périmètre thoracique de 14 inches = 35,5

Examen physique : l'enfant présente un crâne à rebord - les deux yeux sont légèrement protus et il existe un hyperthélorisme avec strabisme intermittent. Le 1/3 externe des sourcils manque des deux côtés, la structure du maxillaire apparaît comme hypoplasique. Il y a une fissure palatine complète, et une cicatrice de plastie de bec de lièvre à droite. L'hypoplasie de l'émail des dents de lait est sévère, entraînant une altération des dents. Il y a 6 incisives supérieures et 4 incisives inférieures, toutes de petite taille. Deux molaires en haut et deux molaires sur le maxillaire inférieur - les dents paraissent de taille normale, mais un défaut d'alignement est noté - il y a une proéminence de la mâchoire supérieure sur l'inférieure, les oreilles sont implantées basses, et il n'existe pas de lobe auriculaire. La microcéphalie est nette, le trait prédominant de ce visage est un nez en forme de bec

d'oiseau qui avance au-dessus d'un petit menton rétrognate. Les extrémités elles aussi sont anormales, les mains sont de petite taille, mais proportionnées au corps. Il y a une incurvation de la phalange distale des 2e, 4e et 5e doigt des deux côtés, avec une étroitesse de l'espace inter. L'expansion complète du coude est impossible. La pronation de l'avant-bras est aussi impossible. Les extrémités inférieures sont aussi anormales, il y a un grand espace entre le premier et le deuxième orteil de chaque côté avec branchement étroit et tendance à fusionner des plis interpalmaires.

Une luxation congénitale de la hanche était visible cliniquement, le testicule gauche et la verge étaient hypoplasiques. Le testicule droit cryptorchide et il y avait un sillon sacré très marqué.

Le retard psychique était sévère. A l'âge de 5 ans, l'enfant pouvait tenir une tasse, frapper dans les mains, et marcher avec facilité dans un youpala. On ne connaît pas grand-chose du début de son développement psycho-moteur, car l'enfant a été placé dans une institution dès sa naissance.

L'enfant était incapable de parler sans aide, ou de prononcer des mots il ne reconnaissait pas ses infirmières, et était incapable de faire lui-même sa toilette.

Etude radiologique : de multiples anomalies sont regroupées dans le tableau n° I - le coeur était proportionné en taille au corps.

TETE	Obs. 20 A.A...	Obs. 21 E.A...	Obs. 2 SECKEL	Obs. 3 SECKEL
Fermeture prématurée des sutures	+	+	-	+
Crâne avec impressions digitiformes	+	+	-	-
Asymétrie faciale (vue par Rx)	+	+	-	-
Hyperthéorisme	+	+	-	+
<u>EXTREMITES SUPERIEURES</u>				
Luxation du coude	+ bilatérale	+ (à droite)	+ (à droite)	-
Hypoplasie de la tête radiale	+	+	+	-
Incurvation des phalanges distales	+ 2-4-5 bilat.	+ 2-4-5 bilat.	+ 2.5 bilatérale	+ 5 bilatérale
Raccourcissement des plis interphalangiens ou seulement un seul pli cutané sur le 5e doigt avec diminution de la phalange moyenne sous-jacente au 5e doigt	+	+	+	-
<u>SQUELETTE AXIAL</u>				
11 vertèbres dorsales (Rx)	-	+	+	-
1 seule vertèbre présacrée	+	-	+	-
Sacralisation de la 6e vertèbre	+ à gauche	-	+ bilatérale	-
Absence de la branche inférieure du pubis et de la br. horizontale de l'ischion	+	+	?	-

	Obs. 20 A.A....	Obs. 21 E.A....	Obs. 2 SECKEL	Obs. 3 SECKEL
<u>EXTREMITES INTERIEURES</u> L.C.H. Raccourcissement du péronné avec absence de l'articulation tibio-péronnière	+ + gauche	+ + bilatérale	- + bilatérale	+ -
<u>DEVELOPPEMENT OSSEUX "DYSHAR- MONIQUE"</u> - Absence du point d'ossifi- cation des phalanges distales	+ aux 5 doigts bilatéralement	+ 5 à gauche 4,5 droite	+ 5 droite	retard
- Absence de point d'ossifi- cation aux phalanges moyen- nes des 2e et 5e doigts bilatéralement	+	+	+	
- Point d'ossification métacar- pien accessoire	+ 2 bilatéralement	+ 2,5 gauche I,2 droit	+ 1,2,5 bilatéra.	+
- Absence du point d'ossifica- tion métacarpien.	+ 5 bilatéralement + 4 gauche	+ 4,5 gauche + 5 droite	-	
- absence de point d'ossifica- tion à la phalange moyenne des orteils	+ du 2e au 5e	+ du 2e au 5e	+ tous	+ tous

2e casOBSERVATION N° 21

E.A.. était la soeur de notre obs. 20 et enfant d'une quatrième grossesse. La 2e grossesse s'était terminée par un avortement thérapeutique pour rubéole. La 3e grossesse, par la naissance d'un garçon normal à terme.

Pendant les premiers mois de la grossesse, la mère a eu des pertes vaginales, muco-sanglantes pendant 4 jours. L'utérus atteignit seulement la hauteur de l'ombilic, l'accouchement a été déclenché 18 jours après la date prévue du terme, c'était une présentation de la face.

Poids de naissance : 1 kg 550

Taille ; 35,5 cm

Périmètre crânien : 15,24 cm

Périmètre thoracique : 20,33 cm

Le pédiatre rapporte que l'enfant apparaissant moribond mais il vécut malgré une cyanose sévère et une détresse respiratoire qui dura deux jours.

Examen clinique : examiné à l'hôpital à l'âge de trois ans, taille : 63,5 cm, poids : 3 kg 750, PC : 30,48 cm, P. Th. : 35,56 cm.

Son faciès et ses anomalies somatiques étaient semblables à ceux de son frère aîné A.A.. et quand on les voyait pour la première fois ensemble, beaucoup d'observateurs pensaient qu'il s'agissait de jumeaux identiques.

Elle avait un crâne à rebord, ses yeux étaient grand et protrus des deux côtés, elle avait un strabisme intermittent. Les montants des maxillaires inférieurs étaient hypoplasiques, le palais était ogival, mais ne présentait pas de fissure. Il n'y avait pas de bec de lièvre. L'enfant avait 8 dents en haut, et six en bas. Les incisives étaient de taille miniature, et diminuées en nombre pour l'âge. Il n'y avait pas d'hypoplasie de l'émail. Les oreilles étaient implantées basses, il n'y avait pas de lobule, l'extension du coude était incomplète et la pronation impossible. Il existait une incurvation de la phalange distale des 2, 4e, 5e doigt avec absence du pli de la peau interphalangien du 5e doigt à droite et à gauche.

Il y avait un pli palmaire médian à droite, une luxation congénitale de la hanche bilatérale, et au niveau des pieds, une large séparation entre premier et deuxième orteil, des deux côtés. Le retard mental était sévère, elle parlait avec l'aide de quelqu'un à 3 ans.

Examens de laboratoire :

Tous les examens de laboratoire pratiqués ont des résultats dans les limites de la normale chez ces deux enfants.

- examens du sang
- examen d'urine
- électrolytes urinaires et sanguins
- phosphorémie et calcémie
- phosphatases alcalines
- taux d'acide urique dans le sang
- protéines du sang
- électrophorèse des protides
- cholestérolémie
- 17 cétostéroïdes urinaires et 17 hydroxystéroïdes.
- charge en sucre
- caryotype

Observations rapportées par SIZONENKO dans sa thèse (1965)

Ier cas

OBSERVATION N° 22

SI... Danielle, malade du Professeur agrégé P. ROYER, service du professeur Julien MARIE.

Forme mineure du nanisme à tête d'oiseau.

Origine israélite marocaine.

Le père mesure 1 m 81 et la mère 1 m 65, une soeur du père mesure 1 m, 52 une cousine de l'enfant mesure 1 m, 50.

Naissance à terme. Accouchement normal. PN = 1300 g , T = ? non mesurée.

L'écart statural par rapport à la moyenne est toujours resté entre - 16 et -20 % (la croissance a donc été régulière, sans ralentissement de la vitesse de croissance).

A 14 ans 2 mois : T = 1 m.30, P = 30 kg, PC= 48, 5

Elle présente un nanisme proportionné: le visage seul présente une dysmorphie :

- la face est fine
- le crâne de petite dimension PC = 48,5
- le menton pointu
- le nez et le massif facial sont petits, étroits, fins, en "lame de couteau"

Nombreux naevi cutanés et une légère obésité (excès pondéral + 13 %, par rapport à la moyenne pour la taille).

Existe une scoliose à grand rayon à concavité G. Age osseux : 14 ans au poignet.

Retard mental net (9 ans)

Développement pubertaire complet.

Les examens complémentaires pratiqués sont nombreux.

2e casOBSERVATION N° 23

ON... Daniel, malade du Professeur agrégé ROYER, service du Professeur Julien MARIE.;

Garçon né à terme, réanimé pendant 10' pour cyanose. Poids de naissance : 1 kg 300, taille : inconnue.

A marché à 18 mois /

5 ans 1 mois : T: 20 cm, P= 9 Kg 400, rapport I/S= 1,07, PC= 48 cm

Aspect du visage : crâne petit, rétrognatisme , palais ogival, nez pointu, fin, petit massif facial.

La main : le 5e doigt est court et incurvé , le 3e et 4e présentent une ébauche de syndactylie.

Anomalies des organes génitaux extérieurs : scrotum bifide, testicules immatures (examen biopsique) dans les 2 grandes lèvres.

3e casOBSERVATION N° 24

BO... Claude; service du Professeur Agrégé CANLORBE.

Garçon né à terme. PN et T non connue. Le père mesure 1,78 m et la mère 1,55 m.

La naissance s'est déroulée à vitesse constante puisque le nanisme est resté aux alentours de -21 %.

A 3 ans 2 mois : 80 cm, 10,200 Kg

A 7 ans 4 mois : 95,5 cm , 13,430kg

PC: 49 cm.

Le front est bombé.

Les yeux sont enfoncés, légèrement écartés, strabisme divergent.

Le nez est pointu.

Rétrognatisme du max. sup. et inf. d'où le profil d'oiseau.

Voute palatine normale, la langue est réduite à une masse charnue triangulaire, de petite dimension.

Les dents inf. sont à l'état d'ébauche.

Les oreilles sont implantées basses, les cheveux normalement plantés

SI/SS = 1,1 (sup. à la normale)

Les organes génitaux externes sont normaux.

L'enfant présente un quotient de développement d'environ 60, mais elle est difficile à tester en raison de l'absence de langage.

L'EEG présente une mauvaise organisation fonctionnelle.

Radiologiquement, le squelette est normal, mais il existe un retard de maturation osseuse (3 ans, 6 mois égal à l'âge statural).

Les examens biologiques pratiqués sont tous normaux.

4e casOBSERVATION N° 25

CE... Catherine, Service du Professeur Agrégé A. ROSSIER.

Forme mineure de nanisme à tête d'oiseau.

Catherine est née à terme après une grossesse normale : PN = 2.280 g

TN : 41 cm,

Taille des parents : père : 177 cm, mère : 157 cm

	P		Age osseux	I/S	PC
N	2,280	4I			
1 an	6 kg	6I cm			
2 ans		72 cm			
3 ans 1 mois		78	1 an 3 mois	0,8I	47 cm
4 ans 2 mois	8,460	83	18 mois		

La dysmorphie faciale :

- le front est bombé.
- yeux : léger épicanthus avec hypertélorisme
- maxillaire inférieur est hypoplasique
- le nez est aquilin
- les incisives inférieures présentent une mélanodontie.

L'âge mental est de deux ans pour 3 ans $\frac{1}{2}$ d'âge chronologique

EEG est dans les limites de la normale.

Le squelette est radiologiquement normal, mais l'âge osseux est très inférieur à l'âge chronologique.

Les examens biologiques pratiqués sont normaux ou dans la limite de la normale.

IIIe PARTIE

LES PARTICULARITES DE CE NANISME "NANOCEPHALIQUE"

Il s'agit d'un nanisme "essentiel" c'est à dire pour lequel jusqu'à maintenant on n'a démontré aucune des causes connues de nanisme.

Ce nanisme est net dès la naissance, il est donc à début intra-utérin. SECKEL parle de "nanocéphalic diverfisum" c'est à dire de nanisme à petit crâne. Ce nanisme est en effet proportionnée et la grosseur du crâne correspond à la taille de l'enfant et pas à son âge chronologique. Les enfants atteints de ce nanisme présentent une dysmorphie faciale particulière qui les a fait nommer "nains à tête d'oiseau". Cette dysmorphie se compose d'une micrognathie avec rétrognathisme, d'un nez long, proéminent, aquilin, d'oreilles sans lobe et implantées basses, souvent d'anomalies de la dentition et des yeux ; enfin d'os malaires plats ce qui leur donne des joues sans pommette.

1 - LE NANISME

a - Il est net dès la naissance.

Nous avons colligé 19 observations sur 25 dont nous connaissons le poids et la taille, ou le poids seul à la naissance et 11 observations sur 25 dont nous connaissons le terme. Parmi ces 11 cas dont la durée de la gestation est connue il n'y en a qu'un qui ne soit pas né à terme, c'est la petite fille de notre observation. Elle est née d'après l'interrogatoire de la mère, au terme de 36 semaine $\frac{1}{2}$ mais elle présentait à son arrivée dans le service un comportement et un examen neurologique d'un nouveau-né presque à terme. En ce qui concerne le poids, sur les 19 cas que nous connaissons, 4 sont en-dessous de 1 kilo (obs. 12-14-15 et 16). Entre 1 kg et 1 Kg 500, 7 sur 19 (obs. 11-6-5-4-18-22-23), et enfin notre cas Véronique BOU... Entre 1500 et 200 g 6 cas sur 25. Enfin un seul enfant à terme pesant 2280 g (obs. 25). Au point de vue de la taille elle se situe entre 18 cm et 43,2 cm.

Poids de naissance - Taille - Terme

	Terme (semaines)	PC cm	Poids Kg	Taille cm
1 - Véronique B	36 sem 1/3		1.120	38
2 - Frances Mil.,.	40-42 sem.		1.750	40
3 - Richard PEC...	40 semaines	27,5	1.950	43
4 - Carroll FLU...	?		1.350	
5 - James FLU...	?		1.350	
6 - Vornelieus	?		1.250	34
7 - S.H. Kanno	?			
8 - Phatama	?			
9 - S. Maûm Sing H'Poo	?			
10 - Janos Dabos	?			
11 - Paulina Muster			1.000	38
12 - Frank G. Flynn			900	
13 - Edouard Placereau				
14 - Caroline Crachami			500	18
15 - Anna B. Schreier			750	23-24 cm
16 - Nicolas Ferry			625	23-29 cm
17 - Fille cas n° 1 Black	40 sem.		1.930	
18 - fille cas N° 2 Black	à terme		1.420	
19 - fille (cas SZALAY)	40 sem.		2.000	
20 - A.A. (garçon) (Harper)	43 sem.		1.700	43,2
21 - E.A. (fille) (Harper)	post-terme de 18 jours		1.550	35,5
22 - M.. Danielle	à terme		1.300	
23 - ON.. Daniel	à terme		1.300	
24 - BO... Claude (garçon)	à terme			
25 - CE... Catherine	à terme		2.280	41 cm

Donc dans la moitié des cas, ces nains à tête d'oiseau sont nés avec un PN inférieur ç 1.500 g et une taille inférieure à 40 cm.

Peut-on faire à la naissance la différence entre ce nanisme et la "débilité à terme" devant un tel enfant ? Cela est tout à fait possible si le nouveau-né présente la dysmorphie faciale si nette des nains à tête d'oiseau de type Seckel comme le montre notre observation personnelle.

b - Le nanisme est bien proportionné :

Il s'agit d'un enfant miniature, qui acquiert en grandissant les proportions du corps d'enfant de son âge. Ces rapports I/S et PC/P.Th - index facial restent sensiblement ceux qu'ils sont chez l'enfant normal.

En ce qui concerne le crâne, le tronc et les membres inférieurs les deux nains que SECKEL présente dans son étude anthropologique ont des mensurations proportionnées à leur âge chronologique. Grâce à un artifice photographique il place côte à côte une fillette normale de 9 ans et la petite Frances Mil.. (obs. n° 2) agrandie à la taille de sa voisine (voir schéma I). Les deux crâne ont alors même dimension verticale et les ombilics sont à la même hauteur ainsi que les branches horizontales du pubis.

Ces seules anomalies dans ce cas sont l'étroitesse des épaules et les bras courts; cette dernière anomalie étant expliquée par une malformation des coudes.

P

Enfant normal de 2 ans $\frac{1}{2}$ - 91 cm	France MIL... 9 ans , 93 cm	Fille normale 9 ans , 135 cm
		

Notre petite Véronique BOU... âgée de 5 ans 1 mois/12 avec une taille de 66 cm et un poids de 4 kg 6 a un corps bien proportionné. Le rapport SI/SS (qui est un indice de maturation) est chez Véronique égal à 0,82, c'est à dire normal pour l'âge chronologique.

Dans toutes les observations que nous avons rapportées les auteurs notent et insistent sur les proportions harmonieuses du corps. Ces nains ne sont jamais difformes, ou grotesques : ils sont des miniatures d'homme, de femme ou d'enfant.

Les mesures du segment inférieur et du segment supérieur n'ont été faites que dans 6 cas.

Q

Auteur	Age	Sexe	I/S
SECKEL obs. 15	7-8 ans	F	0,92
BLACK	8 ans 9/12 12 ans 4/12	F	0,90 0,96
BLACK	7 ans 10 ans	F	0,91 0,97
SIZONENKO	5 ans 1/12	G	1,07
SIZONENKO	7 ans 4/12	G	1,1
SIZONENKO	3 ans 1/12	F	0,81

2 - LA DYSMORPHIE FACIALE

SECKEL a fait un tableau récapitulatif de toutes les anomalies congénitales retrouvées dans le nanisme à tête d'oiseau. Sur ce tableau concernant les quinze observations détaillées de SECKEL, nous avons ajouté la notre, celles de BLACK, SZALAY, HARPER et SIZONENKO.

D'après ce tableau on peut dégager des traits dysmorphiques essentiels et les plus fréquemment retrouvés de ce nanisme. Sur 25 observations :

1 - Le nez est 22 fois qualifié de proéminent, grand, aquilin, en forme de bec, dominant largement tout le visage, le rendant laid et dysharmonieux. Ce nez est d'autant plus important que la partie basse du visage est en retrait, en effet :

2 - Le menton est 19 fois petit, pointu, et surtout il y a une rétrognathie très nette qui entraîne souvent une malocclusion des mâchoires.

3 - Quatorze fois il existe des anomalies de l'oeil :
ou bien il s'agit d'un épicanthus (obs. 25)
d'un strabisme divergent ou intermittent (9-15-20-21-24) ou
un hyperthéisme (3-13-20-25).

quant à la grosseurs du globe oculaire lui-même SECKEL insiste sur la fait que cet organe dans ses deux observations avait des dimensions normales pour l'âge.

Frances MIL... (obs.2) avait de grands yeux et des orbites également grandes. Les mensurations de la cornée (diamètre horizontal et vertical) la courbure de la cornée et taille de la rétine sont normales pour l'âge de l'enfant. De grands yeux sont retrouvés dans les observations 3-4-20-21.

Dans les observations de HARPER (20-21) il note : "apparence très grande des globes oculaires et des orbites comparées aux structures extra-oculaires".

Par contre, dans quelques observations les yeux sont petits (10-13) et même dans notre observation il existe une nette microphthalmie, qui nous avait frappés à la naissance . Les ophtalmologistes (Dr VERGES et col.) ont conclu à une fibroplasie rétro-lentale congénitale; Ils rappellent à ce sujet que pour SECKEL ces nains ont des yeux qui sont grands par rapport à leur visage contrairement à ce que nous observions dans notre cas : "ainsi donc la microphthalmie observée ne peut en principe être incluse dans le cadre du syndrome de Seckel.

REESE pense que la microphthalmie est un symptôme constant des stades avancés de la fibroplasie, dont la sévérité est parallèle à celle de l'affection. Il en fait donc une manifestation secondaire à la fibroplasie. Ce serait le cas ici. Mais il est important ici d'insister sur l'absence de relation entre la fibroplasie particulièrement sévère et l'oxygénothérapie. Cette enfant n'ayant jamais reçu d'oxygène.

Ces anomalies intra-oculaires touchant la fonction ophtalmologique elle-même sont rares.

Dans les observations I0 et I5 existe une myopie et dans l'observation I7 une hypermétropie.

4 - Les oreilles dans la majorité des cas sont petites, en position basse. Souvent elles n'ont pas de lobule et le sillon jugo-auriculaire n'existe pas.

Dans notre observation, les conduits auditifs externes étaient minuscules.

SECKEL note aussi dans son ouvrage que les formations de l'oreille interne (membrane tympanique - canaux semi-circulaires et "internal auditory canals") sont de taille normale pour l'âge du sujet. Ceci n'a pu être vérifié dans les observations que nous présentons.

5 - Dans ce visage où prédomine un nez large, aquilin, dont l'importance est d'autant plus marquée que coexiste une microrétrognathie, les os malaires sont atrophiques ce qui donne des joues plates sans pommettes et un aspect triangulaire du visage dans le plan horizontal.

6 - Dix fois sur 25 cas existent des anomalies des dents. On peut retrouver :

- une diminution du nombre des dents (2-7-I3-20-2I)
 - une hypoplasie de l'émail ou atrophie des dents (2-6-11-12-13-20-24)
 - une taille des dents anormale : dents de petite taille (8-20-2I)
- ou bien les dents paraissent grandes pour le visage (I-2-I4-I9).

Pour SECKEL, les dents font aussi partie du lot des organes qui ne sont pas touchés par le crânisme.

En fait, sur les 26 observations que nous avons répertoriées il n'y en a que 4 chez qui les dents paraissaient "grandes" pour le visage.

7 - Enfin dernier élément de cette dysmorphie faciale, le palais qui est parfois étroit, profond, ogival (7 fois sur 25 observations).

Certains auteurs dans leurs articles sur le nanisme à tête d'oiseau de Seckel disent que le front est fuyant. Or quand on regarde des photographies ou des dessins représentant des nains, on trouve un seul cas dont le front soit fuyant et étroit (obs. 9). Le front est haut et non fuyant dans les observations 3-4-5-7-12-14-16. Dans les observations 4-5-24 le front est bombé. Enfin, il est noté étroit dans les observations 6-7-9-10.

Sur les photographies de l'enfant que GELLIS publie dans Am. J. Dis. Child en nov. 1967, on voit très nettement un front haut avec deux bosses frontales proéminentes ce qui donne au front une largeur exceptionnelle.

Notre petite Véronique BOU... avait elle aussi ces bosses frontales proéminentes et ce front large et haut.

Cette dysmorphie faciale est en fait très variable d'un nain à l'autre. Tel sujet est laid, et sa vue pénible, douloureuse; tel autre est plaisant son visage est expressif, agréable et c'est le cas de certains sujets présentés par SECKEL dans son livre. (Phatama obs. 8, Nicolas Ferry jeune, Obs. 16).

3 - LA MICROCEPHALIE

Ce mécanisme, nous l'avons dit en commençant ce chapitre est bien proportionné et ces nains sont des miniatures humaines. Leur crâne fait aussi partie de cette microsomie et ils sont microcéphales.

VIRCHOW, qui décrit le premier en 1882 un nanisme proportionné de ce type, se refusait à considérer cette petite tête comme une microcéphalie et parle de "nanocéphalie". Si VIRCHOW ne veut pas employer le terme de microcéphalie c'est que ces nains sont loin d'être d'horribles idiots microcéphales.

Il n'en reste pas moins que leur crâne est très petit par rapport aux valeurs moyennes normales. Sur le tableau Z on peut constater qu'à la naissance la microcéphalie est nette (obs. 1-3-21). Dans tous les autres cas elle est indis-

R

P.C.	enfant		grand-enfant		adulte	
1	NN	28				
2	2 ans 4/12	34,5				
3	NN	27,7				
4	5 ans 2/12	37,5				
5	1 an 3/12	36,9				
6	7 ans	39				
7			12 ans	37,5		
8			14 ans	37		
9	10 ans	37,5				
10			11 ans	37,5	22 ans	39,5
11	6 ans	36,3			19 ans	40
12			16 ans	41,5		
13			14 ans	39		
14	9 ans	37,5				
15	7-8 ans	38,5				
16					22 ans 6/12	40
17	8 ans 9/12	45,7	12 ans 4/12	46,9		
18	7 ans	44,4	10 ans	45,2		
19			13 ans	45		
20	NN microcéphie notée		5 ans	33		
21	NN	15,25	3 ans	30,5		
22			14 ans 2/12	48,5		
23	5 ans 1/12	48				
24	7 ans 4/12	49				
25	3 ans 1 mois	47				

cutable quel que soit l'âge (sauf dans l'obs. 25).

Les observations 7-10-11 qui sont rapportées par SECKEL concernent des adultes : on voit là aussi que la microcéphalie est nette et impressionnante, puisque le PC est 2 fois de 40 cm (un homme et une femme de 19 ans) et une fois de 39,5 (un homme de 22 ans).

Quant à la forme du crâne, il est décrit deux fois doicocéphale dans les observations 3 et 7 (SECKEL), une fois brachycéphale dans l'observation 2.

Dans l'observation 3 (Richard PER... de SECKEL) l'enfant à 3 ans présentait une craniosténose sagittale.

Dans les deux observations de HARPER (obs. 21 et 22) il existe une fermeture prématurée des sutures et à la radiographie du crâne des impressions digitiformes et une asymétrie faciale.

HARPER parle pour ses deux cas de "crâne à rebord".

Dans l'observation 11 le crâne paraissait un peu volumineux par rapport au corps mais il n'y avait pas de disproportion entre le crâne et la face?

Des estimations de la capacité du crâne ont été faites par SECKEL, basées sur les mensurations du crâne.

Nous rapportons ci-après ce tableau.

		Capacité du crâne en c.c.
Sujet normal	3 mois	550 cc
	2 ans	1020
	5 ans	1225
	7 ans	1260
	9 ans	1300
	adulte femme	1225
	adulte homme	1375
=====		
Obs. 2 Frances MIL..	5 ans 2/12	400
	6 ans 10/12	439
	9 ans	487
Obs. 3 Richard OER...	1 ans 2/12	433
	2 ans 11/12	510
Obs. 10 Janos Dobos	11 ans	562
	22 ans	517
Obs. 11 Paulina Muster	9 ans	444
Obs. 14 Caroline Crachami	9 ans	407
Obs. 16 Nicolas Ferry	23 ans	638

Quant au poids du cerveau, nous en connaissons deux :

Obs. 5 (autopsie) 5 ans $\frac{1}{2}$ poids cerveau 600 g

Obs. 7 (autopsie) S.H. Konno 23 ans , poids cerveau 600 g.

Comme on pouvait s'y attendre les capacités crâniennes sont en rapport avec les P.C., c'est à dire très petites et il en est de même pour le poids du cerveau.

4 - LE RETARD MENTAL

Pour tous les auteurs et pour SECKEL en particulier, il fait partie intégrante du tableau à des degrés divers.

Dans notre observation (obs. 1) les tests ont été très difficiles à interpréter car notre petite malade était aveugle. Nous avons essayé de la faire tester à l'institut des aveugle, mais la coopération difficile avec les parents a fait que nous n'avons pu en connaître les résultats.

Il n'en demeure pas moins que le test pratiqué à l'âge de 2 ans et 15 jours n'a pas donné des résultats trop mauvais puisque la psychologue en concluait : "mis à part les épreuves d'adaptabilité, l'enfant se situe aux environs de 21 mois pour un âge réel de 24 mois".

Revue à l'âge de 5 ans 1 mois cette enfant nous a paru vive, répondant aux questions par des mots ou des phrases courtes. Son vocabulaire ne semblait pas très riche. Elle parlait d'une voix aiguë et nasillarde, et poussait souvent de petits cris inarticulés.

Mais ce n'est pas un examen d'une demie heure que l'on peut juger de l'intelligence d'un enfant, et d'un enfant aveugle de surcroît.

Dans les autres observations :

Obs. 2 Frances MILL...

Le QI était aux alentours de 70 à 2 ans 1/2 ; il n'est plus qu'à 50 à l'âge de 7 et 9 ans.

L'âge mental à 9 ans est de 5 ans.

L'enfant a une mémoire excellente. Elle est gaie, agile, capricieuse, mais incapable d'attention soutenue.

A 9 ans elle est inscrite dans un lycée pour enfants retardés mentaux.

Obs. 3 Richard PER...

Lui par contre, n'est pas très bon aux épreuves verbales et aux exercices de mémoire, mais son QI est à 89 et son âge mental à 14 mois se situe entre 10 et 18 mois.

A 21 mois, il comprenait l'anglais et l'espagnol et disait 10 à 25 mots des deux langues.

A 35 mois un examen montre un QI à peu près 80. Son langage est celui d'un enfant de 2 ans.

Donc retard mental modéré.

Obs. 4

" Il était retardé mental et tombait dans le groupe des déficiences mentales moyennes".

Obs. 5 :

faisait partie lui aussi, comme son frère du groupe des déficiences mentales moyennes.

Obs. 6 : Cornélius

QI 50

Age mental "3 ans quelques mois" pour un âge réel de 7 ans (test Binet-Simon).

Obs. 7 S.H. Konno :

"Entre 12 et 22 ans son intelligence est très déficiente, infantile, proche de l'idiotie".

Son langage est infantile et son vocabulaire se borne à 12 mots.
Donc retard mental important.

Obs. 8 : Phatama :

VIRCHOW écrit "elle était amicale et affectueuse avec ceux qu'elle connaissait. Son visage avait une expression intelligente, son langage était riche et rapide".

A 16 ans, après avoir fait un séjour prolongé à Berlin elle parle couramment l'allemand.

Commentaire de VIRCHOW : "on ne pouvait absolument pas parler à son sujet d'idiotie microcéphalique". C'est cette naine que VIRCHOW qualifia de "nanocéphalique".

Obs. N° 9 : Smaum Sing H'poo :

Observation rapportée par RISCHNIETH et BARRINGTON en 1912.

Agé de 22 ans.

"Il possédait une intelligence considérable bien qu'il soit un peu puéril pour son âge. Il parlait très bien l'anglais pour un étranger".

Obs. N° 10 : Janos Dobos :

A 22 ans, intellectuellement il était décrit comme un homme "moyennement doué, sans instruction. Mais il n'était nullement un idiot microcéphale. Il n'était jamais allé à l'école, n'était capable ni d'écrire, ni de lire, mais savait parler couramment le hongrois, l'allemand et un peu le français.

Obs. II : Paulina Muster

Vue par VIRCHOW à l'âge de 6 ans. Elle était extrêmement vive et gaie. Parlait couramment et avec un langage vivant mais encore très infantile.

A l'âge de 7 ans, vue par BOUCHARD et TESTUT à Bordeaux qui la trouvèrent d'une intelligence normale pour son âge.

A 9 ans elle conversait en hollandais, en français et elle comprenait l'anglais et l'allemand. Les avis étaient alors inégaux sur ses capacités intellectuelles; elle n'a jamais été capable d'apprendre à lire.

Donc intelligence "sub-normale" ?

Obs. N° 12 : Frank Flynn

Vi à 16 ans par BIRCHOW , "au point de vue développement intellectuel ne dépassait pas celui d'un enfant de 12 ans."

Vu à 18 ans par RANKE qui est en désaccord avec VIRCHOW à ce sujet : il trouve que le jeune homme a une intelligence normale pour son âge.

Le petit homme n'a jamais su ni écrire, ni lire (excepté son nom)
Excellente mémoire.

Obs. N° 17 :

A 8 ans 9 mois : Terman-Merril (forme L)

QI 74

Age mental 6 ans (considéré comme non valable car l'enfant paraissait inhibée).

Le Goodenough test donnait un âge mental de 8-9 ans.

Pour BLACK ces tests montraient une "immaturité sociale plutôt qu'un déficit intellectuel".

Obs. N° 18 :

"Fait à l'âge de 7 ans, le QI est de 79. L'âge mental entre 6 et 9 ans.

Obs. N° 19 :

"Sur QI était entre 70 et 80 aussi fut-elle placée dans une classe pour enfant retardés".

Obs. 20 :

"Le retard psychique est dévère."

Obs. 21 :

le retard mental était sévère.

Obs. N° 22 :

A 14 ans 2 mois : retard mental net, âge mental 9 ans.

Obs. N° 23 :

"Le développement psychomoteur semble avoir été bon puisque l'enfant marche à 18 mois".

Il n'est pas noté dans l'observation le niveau intellectuel de l'enfant au dernier examen à l'âge de 5 ans.

Obs. n° 24 :

Absence de langage à 7 ans 4 mois (anomalie de la langue) Pour cette raison, enfant difficile à tester. QI 60.

Obs. 25 :

L'âge mental est de 2 ans pour un âge réel de 3 ans 1/2

Donc si on récapitule nos 25 observations on peut dire en simplifiant que 9 fois sur 25 on a un retard mental sévère (obs. 4 - 5 - 6 - 7 - 20 - 21 - 22 - 24 25).

9 fois un retard mental modéré (obs. 1 (enfant aveugle) - 2 - 3 - 10 - 13 - 15 - 16 - 18 - 19).

Nous avons classé les cas 11 et 12 dans le lot des intelligences sub-normales et enfin , trois cas étaient pour leurs auteurs des nains doués d'une intelligence normale (obs. 8 - 9 (bien que puéril à 22 ans) et 17 pour qui BLACK parle d'immaturité sociale. Mais le QI était à 74). Donc ces trois cas sont "intelligents" avec des réserves.

Sur les cas 14 et 23 nous n'avons pas assez de renseignements pour juger de leur niveau mental .

Donc en conclusion : 18 fois sur 25 cas on trouve un retard mental net qui est sévère ou modéré.

La plupart de ces nains dit "intelligents" ou "subnormaux" étaient des êtres gais, aimables, vifs, parfois drôles dans leurs mimiques ou leurs réparties.

Ils avaient pour la plupart un caractère irracible faisaient facilement des colères, étaient amicaux et effectueux avec ceux qu'ils aimaient, souvent jaloux.

5 - LES ANOMALIES SQUELETTIQUES

Nous étudierons successivement les défauts squelettiques puis les anomalies de la maturation osseuse qui est pour SECKEL : dysharmonique.

1 - Les défaut squelettiques :

Nous empruntons à HARPER son tableau des défauts squelettiques, qu'il a étudié dans quatre cas (obs. 20 - 21 et les deux cas de SECKEL obs. 2 et 3)

a - Au niveau de la tête :

Fermeture prématurée des sutures (obs. 3 - 20 - 21)

Crâne avec impressions digitiformes (20-21)

Assymétrie faciale (RX) (20 - 21)

Hyperthélorisme (3-20-21-25)

Pas de fermeture de la fontanelle lambdoïde à 22 ans (autopsie) (obs. 7)

b - Extrémités supérieures :

Luxation du coude se traduisant par une impossibilité d'étendre complètement l'avant-bras sur le bras.

Retrouvée dans les cas 2-20-21-6

Hypoplasie de la tête radiale (obs. 2-20-21)

Incurvation de la phalange distale (Obs. 2-3-20-21) cette incurvation intéresse un ou plusieurs doigts de la main.

Obs. N° 23 : le 5e doigt est court et incurvé, le 3e et le 4e doigts présentent une ébauche de syndactylie.

Obs. N° 13 : le 5e doigt est court.

c - Squelette axial (thorax creux, thorax de pigeon)

- 11 vertèbres dorsales (obs. 2-21-6-13)
- 1 seule vertèbre présacrée (2-20)
- sacralisation de la 6e vertèbre lombaire (2-20)
- absence de la branche inférieure du pubis et de la branche horizontale de l'ischion (20-21)
- scoliose dorso-lombaire (13-22-16 et 6) avaient une bosse
- (19)

d - Extrémités inférieures :

- L.C.H. (20 21-3-13-6)
- Rétrécissement au niveau des deux cols fémoraux (17-18)
- Raccourcissement du péroné avec absence de l'articulation tibio-péronière. (21-2- bilatérale - 20 seulement à gauche)
- Absence de rotule (3-13-à gauche)

2 - Maturatooon osseuse dysharmonique :

SECKEL insiste beaucoup au cours de l'étude de ses deux observations sur le fait que l'ossification est dysharmonique c'est à dire que certains points d'ossification correspondent à l'âge chronologique du sujet, d'autres sont nettement en avance et enfin un 3e lot a une maturation très retardée par rapport à l'âge chronologique. Cette maturation dysharmonique est très détaillée dans le tableau fait par HARPER sur ses 2 cas (obs. 20-21) et les deux de SECKEL (2 et 3).

On retrouve aussi un "éventail d'âges osseux" dans l'observation I4.

A l'âge de 9 ans :

- absence des points d'ossification des épines vertébrales et des branches transverses normalement présents à la naissance.

- présence de la tête radiale normalement présente entre 4 et 7 ans.
- et enfin absence du point d'ossification de la rotule normalement visible entre 2 et 5 ans.

Dans l'observation n° 16 "la maturation des épiphyses des os longs des extrémités n' était pas en accord avec celle des diaphyses.

L'âge osseux était globalement retardé dans les observations suivantes :

Obs. 1 : à 5 ans 1/12 : AO I3 à I5 mois

Obs. 14 : à 9 ans : âge osseux très retardé (celui d'un enfant de 1 à 2 ans)

Obs. 17 : AO de 7 ans à 8 ans 9/12

de 9 ans à 12 ans 4/12

Obs. 18 : AO de 7 ans à 10 ans 6/12

Obs. 19 : AO de 3 mois à 11 mois

7 ans à 10 ans 1/2

Obs. 24 : AO de 3 ans 6/12 à 7 ans 4/12

Obs. 25 : AO à l'âge chronologique.

Dans un cas la maturation osseuse semble en accord avec l'âge chronologique (obs. 22).

6 - ANOMALIES DES MAINS, PIEDS ET DES MUSCLES

Les mains en général sont petites et proportionnées au reste du corps. A part les anomalies squelettiques on peut voir une ébauche de syndactylie des doigts généralement courts, des mains en trident (8 cas sur 25) voir tableau U et 2 fois est notée une main de mongolien (cas n° 6 et 21).

Obs. N° 4 : pieds varus équin

Quant aux muscles très souvent ils sont hypotrophiés de très petits volume, et la peau ne possède pas de panicule adipeux (I3 - I9 - I4 - I-2)

U LISTE DES ANOMALIES RETROUVEES PAR SECKEL

II7

	SECKEL	BLACK	SZALAY	HARPER	SIZONENKO	Véron, B.,.	TOTAL
Squelette : oswormiens, pas d'ossification craniosténose	5 cas			2			7
Les yeux : obliques, strabisme, épicanthus myopie, hyper- ou hypothélorisme	7	2		2	2	1	<u>14</u>
Les oreilles : en position basse, absence de lobe, petitesse	8			2		1	<u>11</u>
Le nez : grand et proéminent	12	2	1	2	4	1	<u>22</u>
Os malaire plat, ce qui entraîne une joue sans pommette	9				I	I	<u>11</u>
Micrognathie ou rétrognathie	10	2	1	2	3	1	<u>19</u>
Palais profond et étroit	2		1	2	1	1	7
Dents : hypodontie, malalignement, "atrophie"	5		1	1	2	I	10
Anomalies cérébrales : convulsions	4						4

	SECKEL	BLACK	SZALAY	HARPER	SIZONENKO	Véron.B.	TOTAL
Paucytopénie avec hypersplénisme	2						2
Tractus urinaire : anomalie rénale, de l'uretère ou de la vessie	2					1	3
Cryptorchidie bilatérale	6				1		7
Autres anomalies des testicules, ovaires, utérus, pelvis, scrotum.	3			2	1		6
Muscles hypotrophiés ou hypotoniques	4 cas					1	
Particularité non identifiable de l'allure générale	2 cas						
Dislocation des articulations, coude, poignet, hanche, genoux, pied	5			2			7
Colonne vertébrale : cyphoscoliose, sacralisation des vertèbres lombaires	4 cas			2			6
Thorax : onze paires de côtes, thorax creux - thorax de pigeon	4			2			6

	SECKEL	BLACK	SZALAY	HARPER	SIZONENKO	Véron. B.	TOTAL
Squelette des bras : déformation des os longs anomalies des os du poignet	2			2			4
Mains : mains en trident - doigts courts et incurvés en forme de massue	5			2	I		8
Anomalies des plis de la main	2 cas			2	1		5
Squelette des jambes : absence de rotule, anomalies des os du tarse	2						2
Pied : pied simiesque, élongation du gros orteil	4			2			6
Amputation amniotique incomplète	1						1
Peau : pigmentation ou dépigmentation, hypertrichose	4						4
Hypertrophie clitoridienne		1				1	

Quant aux pieds ils ont dans les deux observations de HARPER et dans l'observation 2 de SECKEL (Frances M.L.) une anomalie très visible : il existe une large séparation entre les 1er et 2e orteils et tendance à fusionner des plis plantaire interphalangiens des 2e, 3e, 4e et 5e orteils.

7 - LES ANOMALIES GENITALES

Sur les 25 observations nous avons 13 garçons. Sur ces 13 garçons : 6 fois on trouve une cryptorchidie bilatérale et une fois une cryptorchidie unilatérale.

Dans l'observation n° 23 il existe une anomalie des organes génitaux externes qui est la seule de toutes les observations : il s'agit d'un scrotum bifide avec 2 testicules immatures dans les deux grandes lèvres.

A propos de l'étude histologique des testicules chaque fois qu'elle a été faite (obs. 5, 7, 23) on trouvait des testicules immatures. Peut être est-ce plus en rapport avec la cryptorchidie qu'avec le nanisme.

Au sujet des filles il n'y a pas de malformations proprement dit. Dans l'observation I4 il y avait un utérus qui n'était pas développé (taille de celui d'un enfant foetus de 4 mois).

Dans les observations I-2 et I9 il y a une hypertrophie clitoridienne.

Sur les 25 observations 10 concernent des nains dont l'âge va de 12 ans 4/12 à 23 ans.

Sur ces 10 observations nous n'avons des renseignements sur le développement pubertaire que 8 fois.

La puberté se déroule d'une façon normale dans 5 cas :

Cas 10 :

A 22 ans Janos Dobos, a une barbe naissante, des poils pubiens abondants, une ; une pomme d'Adam bien développée : enfin il existait des éjaculations.

Obs. 11 :

Paulina Muster, elle eut des règles régulières tous les 28 jours, et pendant 3 jours, elles étaient normales.

Ses seins étaient ronds et bien développés. Enfin elle avait des poils pubiens.

Obs. 16 :

Nicolas Ferry. "La puberté se produisit normalement" dit l'auteur.

Cas 19 :

Fille âgée de 13 ans.

Poils pubiens abondants, mais il n'y avait pas de poils axillaires (13 ans) et acmé faciale. Règles ?

Obs. 22 :

14 ans $\frac{1}{2}$, développement pubertaire complet.

On ne sait rien de la vie sexuelle de ces nains . En ont-ils eu une ?

ns.	Age	Sexe	
L	5 ans 1/12	F	Légère hypertrophie clitoridienne
	8 ans 6/12	F	Les organes génitaux externes sont infantiles: le clitoris paraît peu augmenté de volume. Vagin et utérus sont normaux Frottis vaginal : légère activité oestrogénique Poils pubiens + et un certain degré d'hirsutisme (dos face d'extension des bras, jambes) Bilan hormonal de puberté non fait. Puberté précoce ?
	4 ans 8/12	G	Les organes génitaux externes étaient mâles mais disproportionnellement petits. Pas de testicules palpables dans les bourses
	6 ans	G	Pas de testicules palpables
	5 ans 6/12	G	Cryptorchidie bilatérale Autopsie : les testicules sont dans les canaux inguinaux à D et à G Testicule D = 1,5 x 0,8 x 0,3 " G = 0,5 x 0,2 x 0,2 Aspect de testicules immatures
	7 ans	G	Cryptorchidie
	12 ans 22 ans	G	Cryptorchidie bilatérale Poils pubiens Autopsie : la verge était petite (4,5 cm) prostate petite, vésicules séminales bien développées Cryptorchidie bilatérale testicules : taille 19 mm x 10 mm x 8 Microscopie : l'épithélium germinatif des testicules correspondent à celui d'un garçon de 14 ans.

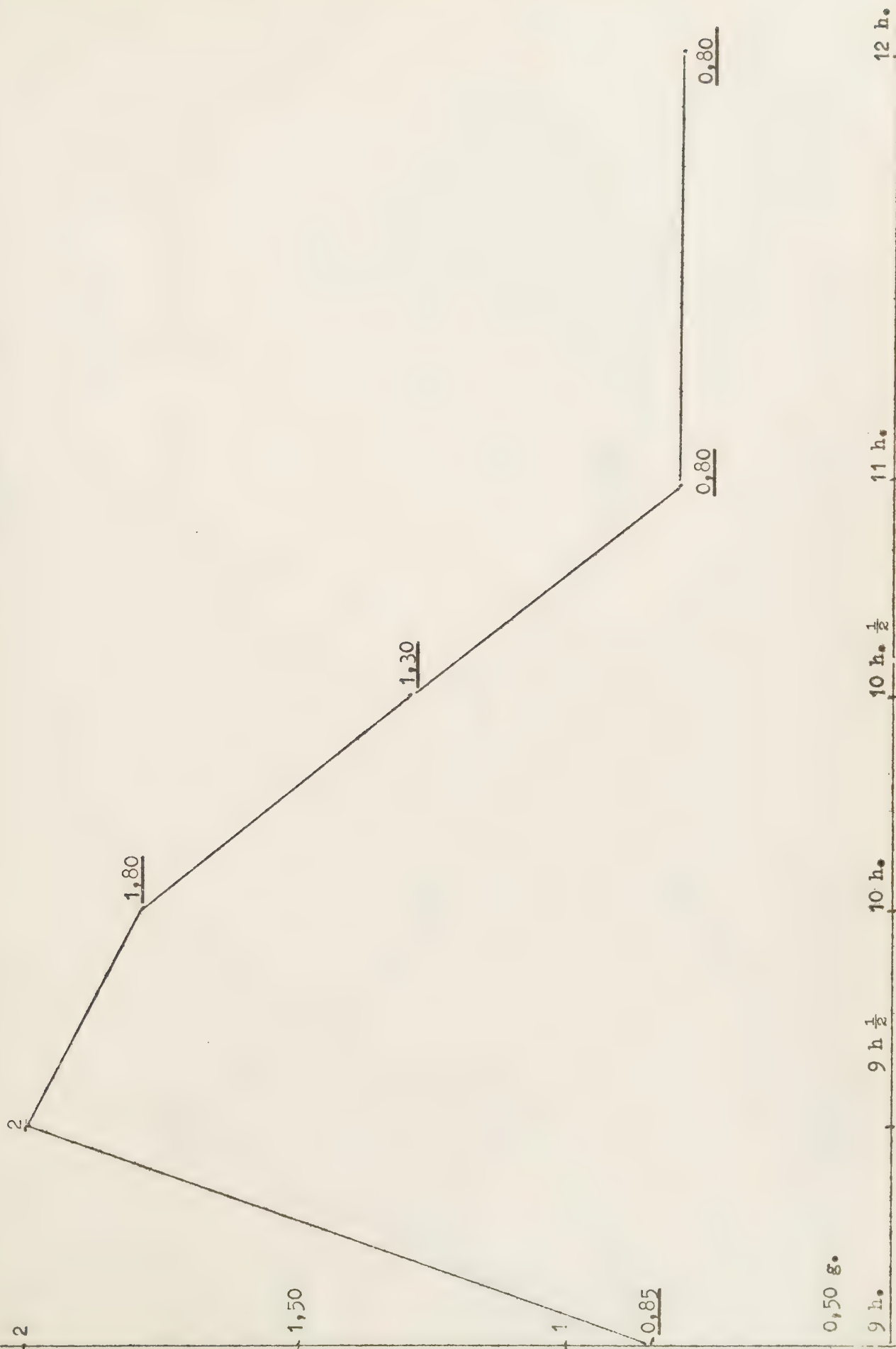
(suite 7)			Pas de spermatozoïdes matures. Les cellules interstitielles étaient hypertrophiques et en amas. Il n'y avait aucune zone atrophique dans les testicules.
8	16 ans	F	?
9	23 ans	G	?
10	22 ans	G	barbe naissante. Poils pubiens ++ La voix était grave La pomme d'Adam bien développée Il y avait des éjaculations Cryptorchidie
11	16 ans	F	Commença à avoir des règles régulières tous les 28 jours et pendant 3 jours, Normales en quantité et couleur Seins : ronds, bien développés Poils pubiens +
12	12 ans	G	pas de poils pubiens
13	14 ans	G	2 testicules (gros comme une olive) dans les bourses taille de la verge comme celle d'un enfant de 10 ans Pas d'hypospade Pas de poils pubiens, ni axillaires.
14	9 ans	F	Autopsie : utérus n'était pas développé (taille de celui d'un fœtus de 4 mois)
15	7-8 ans	F	?

I6	entre 11 et 20 ans	G	"La puberté se produisit normalement et provoqua un grand dommage pour l'harmonie de sa personne".
I7	12 ans 4/12	F	Pilosité pubienne
I8	10 ans	F	?
I9	12 ans	F	Hypertrophie clitoridienne Poils pubiens ++++ pas poils axillaires Acné faciale
20	5 ans	G	Testicule droit cryptorchidie
21	3 ans	F	?
22	14 ans 2/12	F	Développement pubertaire complet
23	5 ans 1/12	G	Scrotum bifide testicules immatures (examen biopsique) dans les 2 grandes lèvres.
24	7 ans 4/12	G	Organes génitaux externes normaux
25		F	?

Enfant B.M. 17 C.

Hypoglycémie provoquée - le 20.1.04.

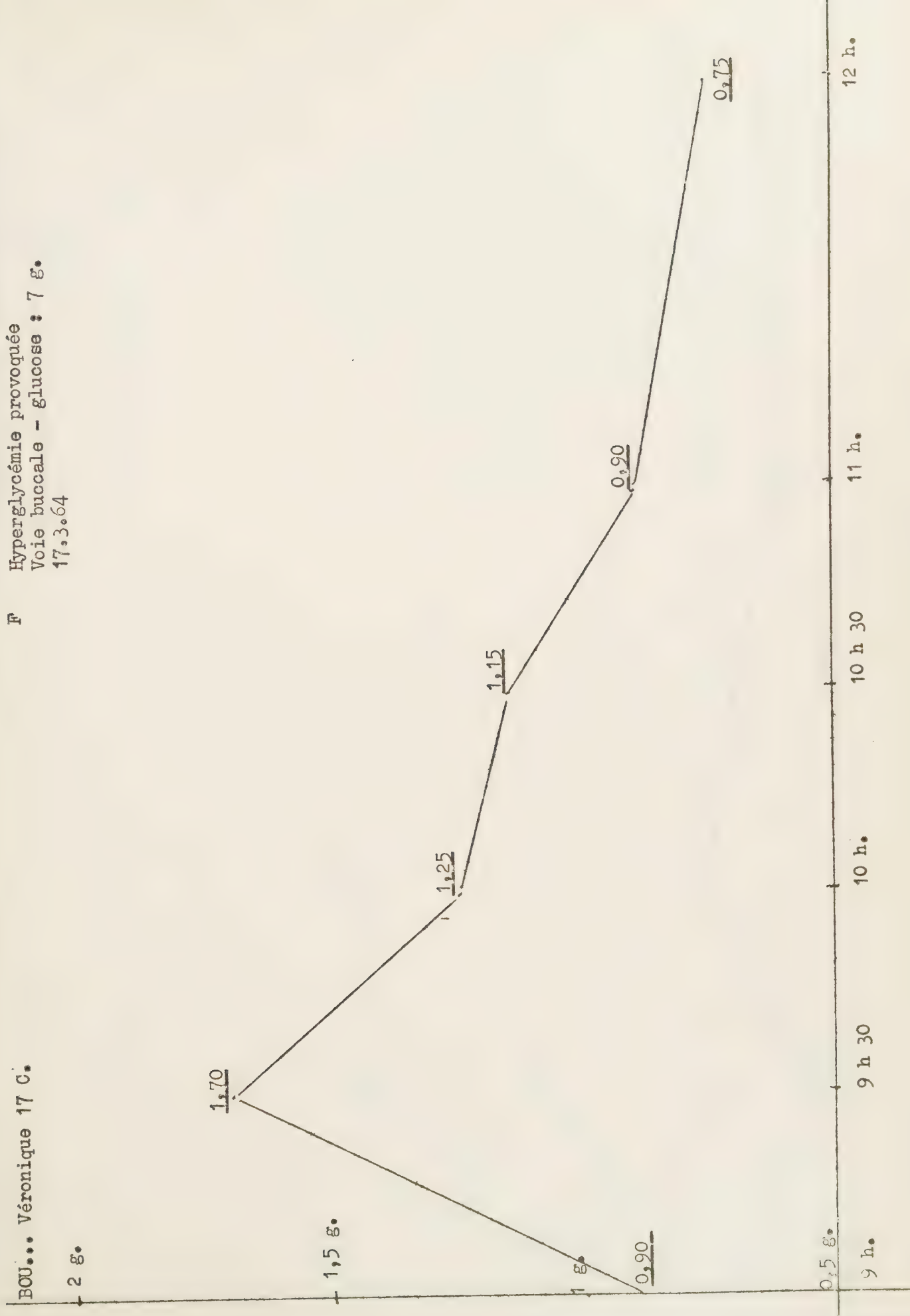
voie buccale : 6 g. glucose



BOU... Véronique 17 C.

F

Hyperglycémie provoquée
Voie buccale - glucose : 7 g.
17.3.64



2 g.

15,2 6,4

1,5 g.

1,45

1,40

1,05

1 g.

1

0,90

0,80

0,70

0,75

0,70

0,65

9 h

0,55

10h30

10

10h30

11 h

12 h

0,5 g.

0,65

0,60

0,70

0,75

0,55

9 h

10h30

10

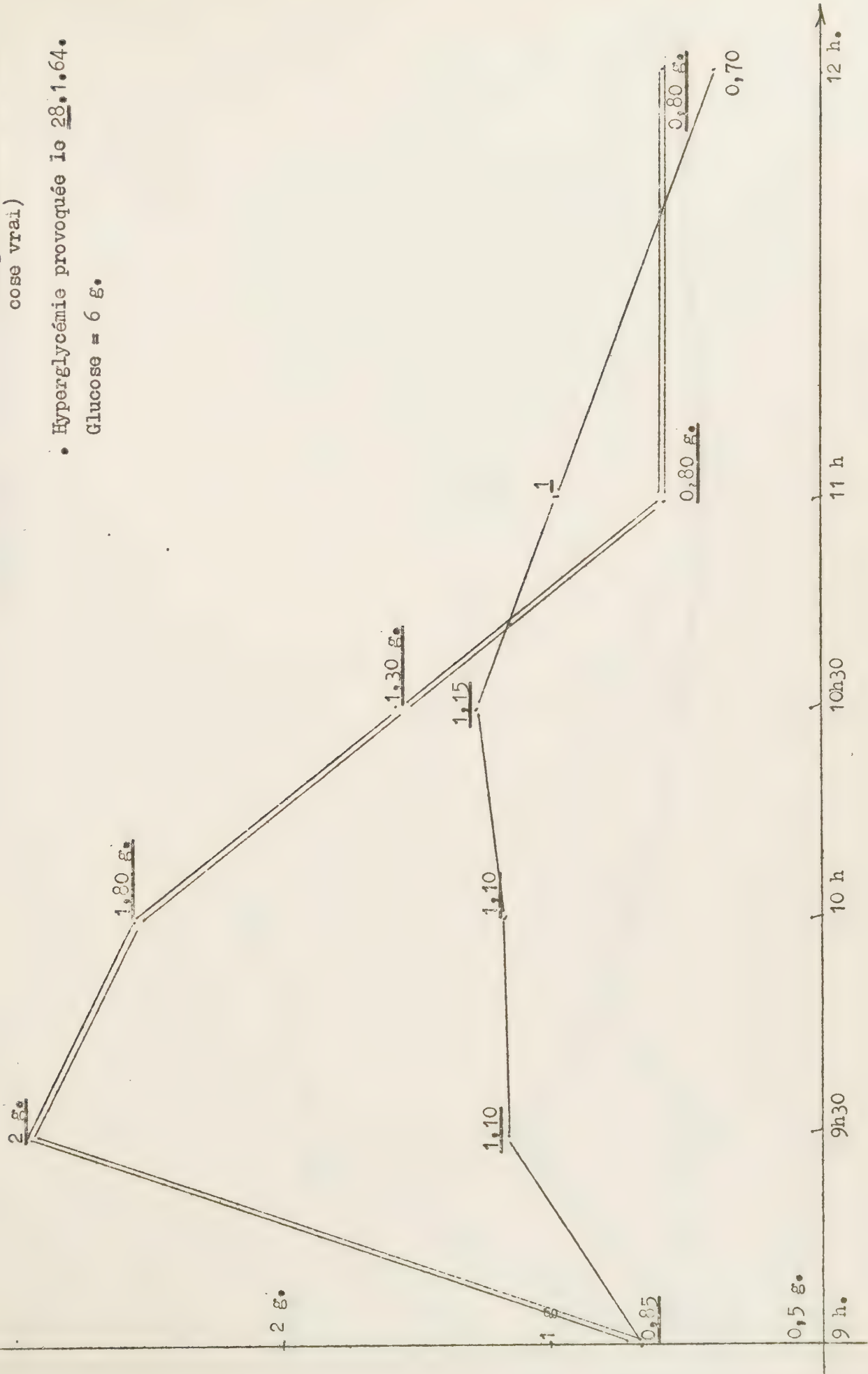
10h30

11 h

12 h

H . Hyperglycémie provoquée le 25.2.64
Fructose : 7 g. (il n'y a pas eu de
dosage simultané du glu-
cose vrai)

. Hyperglycémie provoquée le 28.1.64.
Glucose = 6 g.



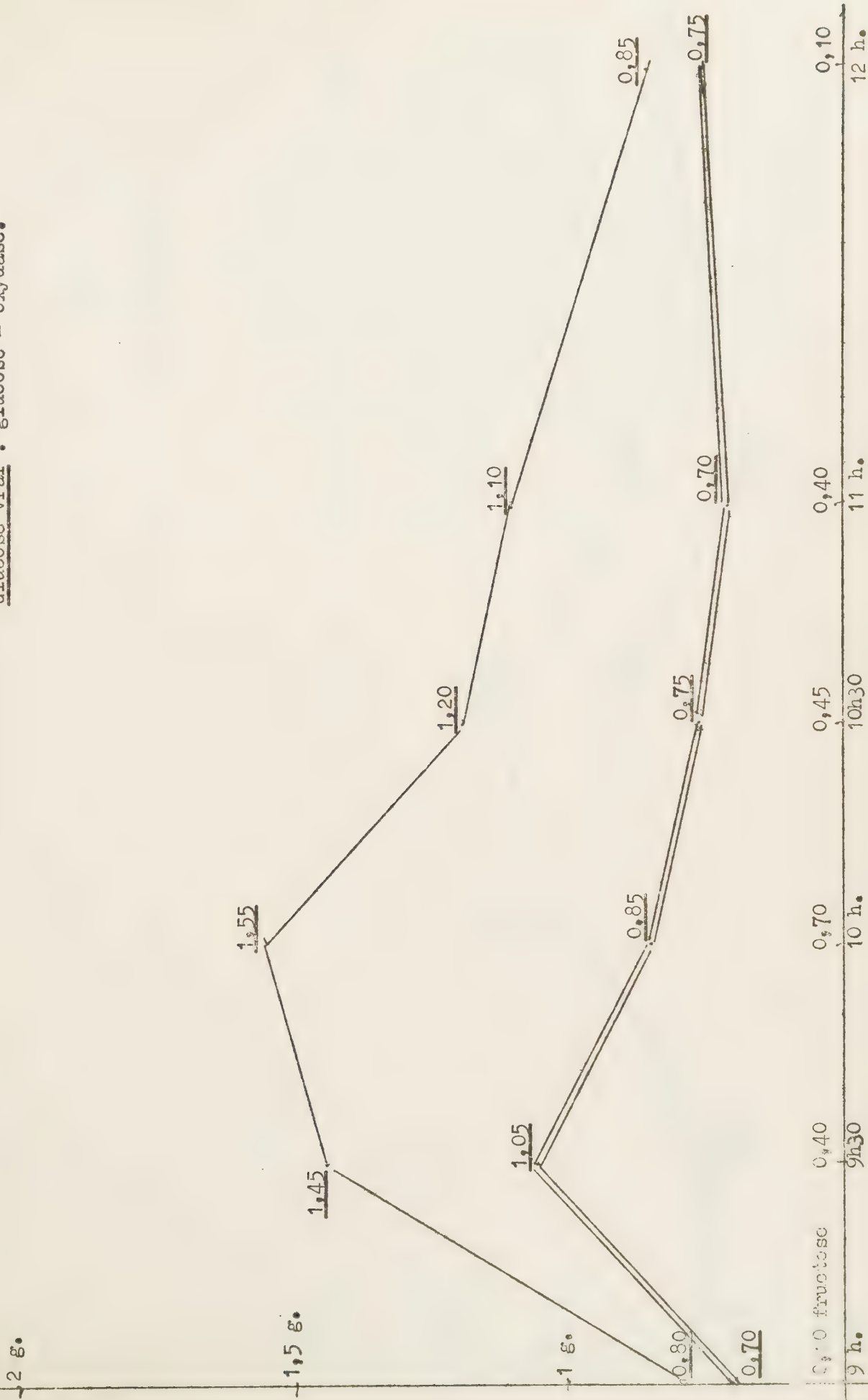
BOU... Véronique XVII C.

I

Hyperglycémie provoquée - fructose : 7 g.

Méthode : Hagedorn - Jansen

Glucose vrai : glucose - oxydase.



2 g.

1,5 g.

1 g.

0,50 g.

1,10

0,90

0,75

0,75

0,90

0,70

0,85

0,85

9 h.

9h30

10 h.

10h30

11 h.

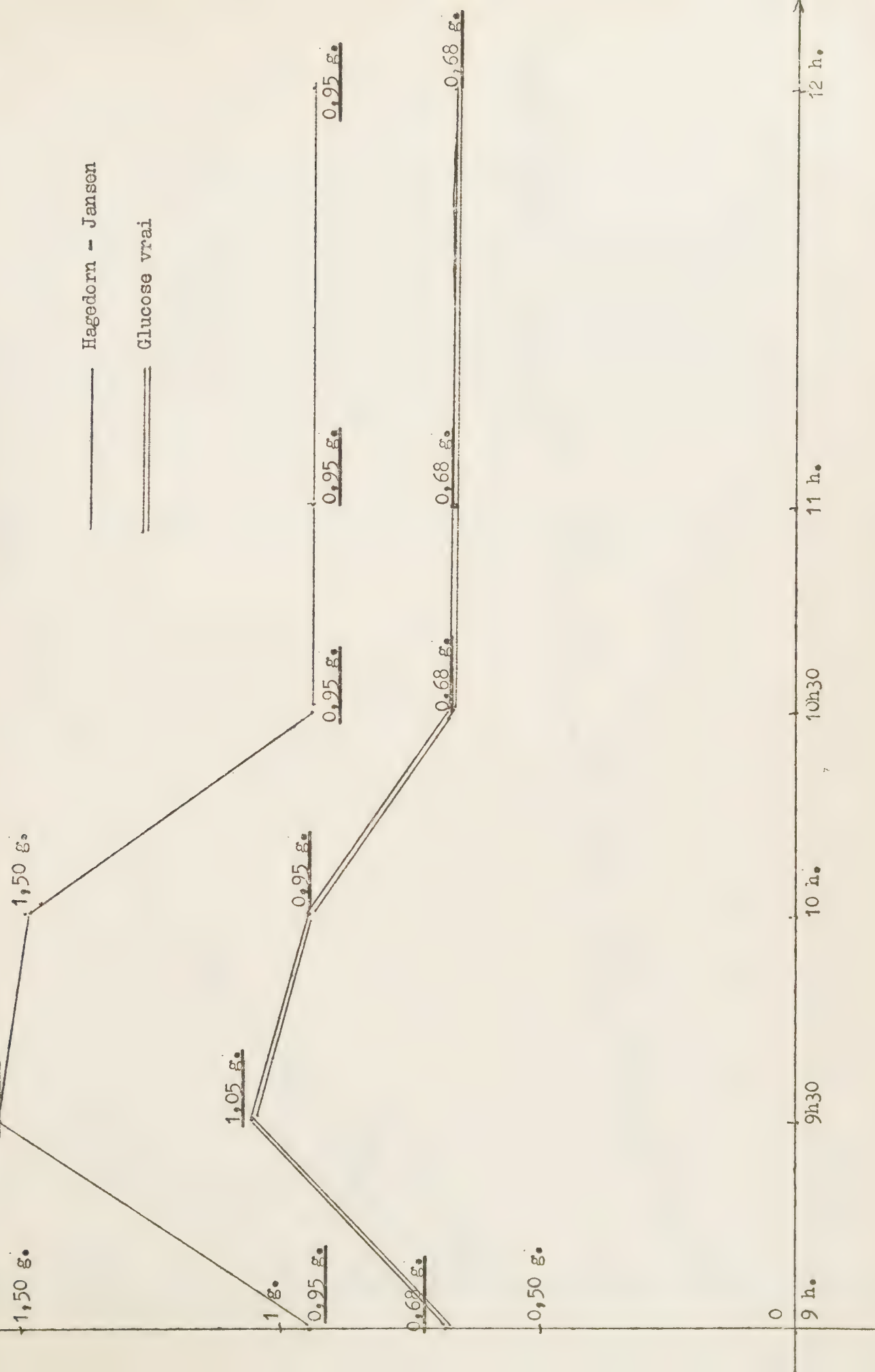
12 h.

BOU... Véronique - XVII B.

K

- Hyperglycémie provoquée - 2/6/64.

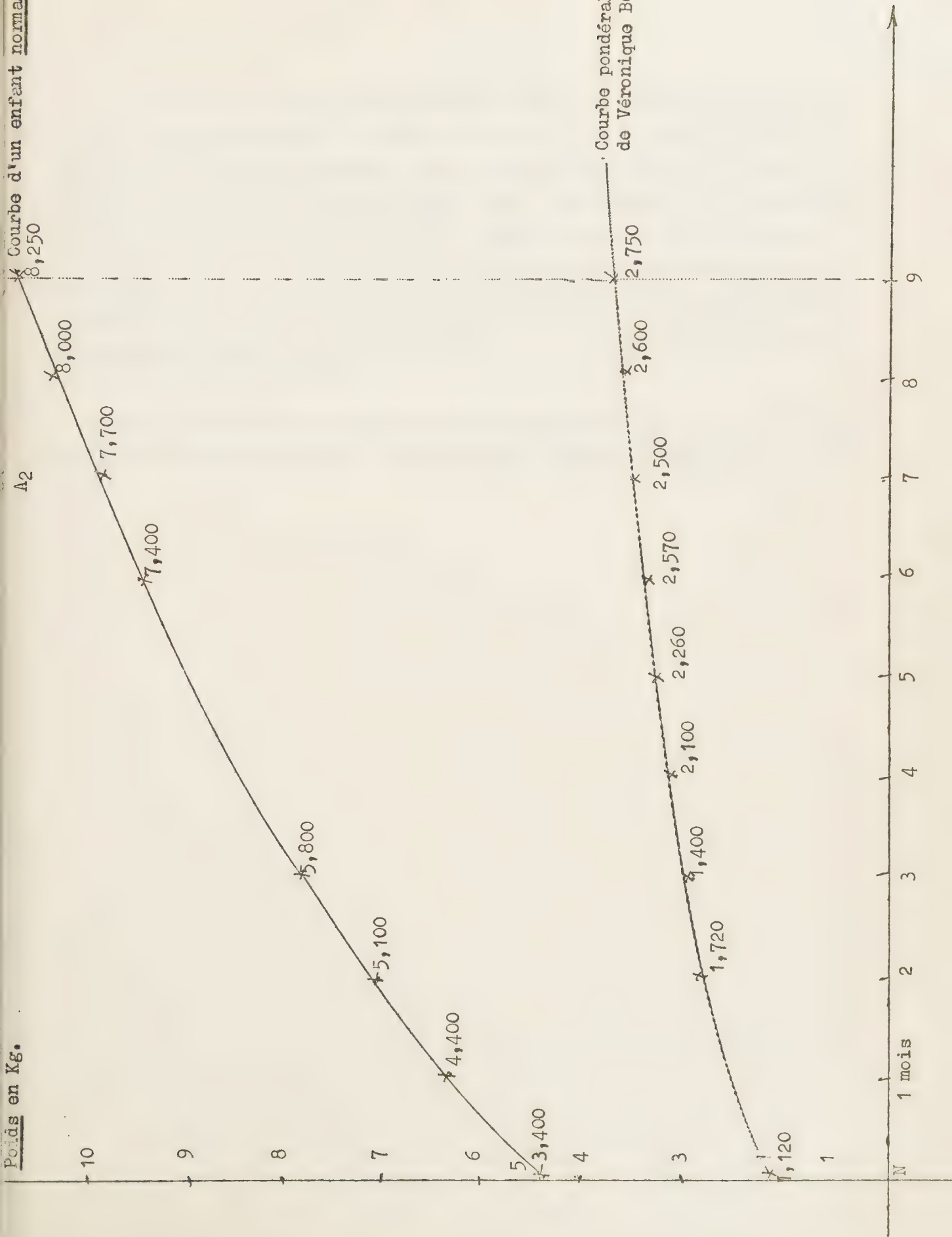
Voie buccale : lactose - 7 g.



Poids en Kg.

A2

Courbe d'un enfant normal



A la fin de ce chapitre, on peut donc emprunter à SECKEL une phrase pour définir le nanisme auquel il a donné son nom "il s'agit d'un type de nanisme humain congénital, non endocrine, qui a été distingué des autres types de nanisme particulièrement de celui dénommé type "primordial". Il est caractérisé par une taille extrêmement petite, des dimensions naines de la tête et du cerveau, un retard mental moins important que celui de l'idiotie vraie, des proportions entre le corps et la tête normales pour l'âge, un massif facial proéminent comme un bec, un menton rétrognate et l'association de fréquentes malformations congénitales.

VIRCHOW avait employé le terme de nains à tête d'oiseau ou nanocéphalique pour les distinguer des nains à grosse tête et des microcéphales idiots ".

IVe PARTIE

COMMENT CLASSER CE NANISME

A - Diagnostic différentiel

B - Fréquence

C - Devenir de ces nains

D - Etio-pathogénie

A - COMMENT CLASSER CE NANISME PARMI LES AUTRES NANISMES ESSENTIELS ET QUELS PEUVENT ETRE LES DIAGNOSTICS DIFFERENTIELS ?

Nous devons d'abord définir ce que nous entendons par "nanisme essentiel"

Pour SIZONENKO, il se définit par l'exclusion de toute étiologie reconnue :

- endocrinienne,
- métabolique,
- viscérale
- nutritionnelle
- infectieuse

et de même, il élimine du cadre des nanismes essentiels, les maladies primitives du squelette (les dyschondroplasies) et les aberrations chromosomiques.

Il divise ensuite ces nanismes en :

- nanisme à début intra-utérin et
- nanisme à début post-natal.

Dans chacun de ces deux groupes, les nanismes appartiennent à deux variétés, selon qu'ils présentent ou non des dysmorphies importantes :

- nanisme avec dysmorphie
- nanisme peu ou non dysmorphique.

Pour SIZONENKO donc, le nanisme à tête d'oiseau se classe parmi les nanismes essentiels dysmorphiques à début intra-utérin.

Dans le même groupe, il classe le nanisme de RUSSEL et celui de SILVER, le nanisme à nez camus, celui des jumeaux, le nanisme de BLOOM, et le typus dégénérativus Amstelodamensis de Cornelia de LANGE.

Pour ROSSIER, la classification des nanismes congénitaux se fait en trois chapitres :

- les génopathies
- les embryopathies
- les foetopathies.

Il classe le nanisme à tête d'oiseau de SECKEL parmi les génopathies ou au même titre que la microsomie essentielle, l'achondroplasie, le typus amstelodamensis, la dystrophie crânio-carpo-tarsale de Freeman - Sheldon, la maladie des épiphyses ponctuées, le nanisme diastrophique, la pycnodysostose de MAROTEAUX et enfin le nanisme à nez camus.

Bien d'autres classifications des nanismes essentiels ont été proposées. En fait, ce qui est le plus important, c'est de savoir le reconnaître et de le différencier de certains autres nanismes. Les nains à tête d'oiseau peuvent faire penser à d'autres nanismes. Lesquels ?

1 - Le syndrome de Cornelia de LANGE ou typus amstelodamensis.

Il s'agit aussi d'un nanisme à début intra-utérin, à très petit poids de naissance, présentant une micro-brachy-céphalie, un hypertélorisme, une implantation basse des oreilles, un rétrognathisme. Mais, ce qui le distingue très nettement des nains à tête d'oiseau est l'aspect de leur visage qui est très différent de celui du syndrome de SECKEL : aplatissement de la racine du nez, orifices nasaux ouverts en avant, lèvre supérieure très haute et hirsutisme très important.

2 - Le syndrome de RUSSEL-SILVER.

C'est lui aussi un nanisme intra-utérin, donc à petit poids de naissance. Mais, si la dysmorphie faciale (petite face triangulaire, bouche de requin, micrognathisme) peut prêter à confusion, le gros crâne fait tout de suite éliminer le nanisme à tête d'oiseau, ainsi que l'assymétrie corporelle très souvent retrouvée.

3 - La dyscéphalie à tête d'oiseau ou syndrome de HALI-ERMANN-STREIFF-FRANCOIS.

En 1958, FRANCOIS PROPOSE un "syndrome nouveau" qui comporte sept particularités :

1 - dyscéphalie à tête d'oiseau : scapho- ou brachycéphalie, aplasie du maxillaire inférieur, nez mince et effilé.

2 - anomalies dentaires : dents absentes, mal implantées, malformées, mordex apertus.

3 - nanisme proportionné.

4 - hypotrichose surtout évidente au niveau du cuir chevelu, des cils et des sourcils.

5 - Atrophie cutanée généralement localisée à la tête, et surtout au nez.

6 - microphthalmie bilatérale.

7 - cataracte congénitale, bilatérale totale ou incomplète.

En fait le nanisme est souvent peu important et malgré la qualification de "tête d'oiseau" donné au profil de ces malades, on ne peut le confondre avec le nanisme de SECKEL, qui présente, lui, un déficit staturo-pondéral considérable et constant dans tous les cas.

FRANCOIS dans son article, rattache cette dyscéphalie au syndrome du premier arc et fait le diagnostic différentiel avec la progeria de GILFORD et les autres dyscéphalies (dyscrâniés et dysostoses crânio-faciales).

Discrâniés : - dyscrâniés simples

- acro-céphalo-syndactylie d'Apert
- dysostose cléido-crânienne.

Dysostoses crânio-faciales :

- maladie de Crouzon
- céphalo-syndactylie de Vogt

Syndrome du Ier arc :

- dysostose mandibulaire pure
- dysostose oto-mandibulaire
- dysostose mandibulo-faciale de Franceschetti
- dysmorphie acro-faciale
- lysostose mandibulaire avec péromélie.

On voit donc que le syndrome de SECKEL, bien que comportant une dysmorphie faciale très nette n'a rien de commun avec ces dyscrâniés et dysostoses crânio-faciales, qui, elles ne s'accompagnent pas d'un nanisme intra-utérin.

Mais, comme l'écrit ROSSIER "un point très curieux est la fréquence, dans la plupart des nanismes congénitaux classés parmi les génopathies, du syndrome du Ier arc" : aplasie de la mandibule, rétrognathie, parfois anomalie de l'oreille, de l'oeil et même, comme dans le syndrome de Pierre ROBIN, dans lequel n'existe pas de nanisme, fissure palatine et glossoptose.

B - QUELLE EST LA FREQUENCE DU NANISME A TETE D'OISEAU TYPE SECKEL PARMI LES AUTRES NANISMES ESSENTIELS ?

Si on en juge par la monographie de SECKEL qui a découvert en tout et pour tout 15 cas bien étudiés dans la littérature et 11 cas dont on connaît peu de chose à part la taille, il semble que ce type de nanisme soit très rare. WARKANY, en 1961, sur une étude de 22 cas de retard de croissance intra-utérin, trouve 7 microcéphales dont 1 seul peut être considéré comme un nain type SECKEL. Il est vraisemblable que, d'une part de nombreux cas n'ont pas été publiés et que d'autre part, il serait peut être intéressant de rechercher dans la littérature psychiatrique, des observations de débiles présentant la dysmorphie faciale du syndrome de SECKEL. Cette remarque est motivée par le fait qu'en 1967 a été publié, dans "the New-Journal of Medecine" un article de MC KUSICK sur le "nanisme à tête d'oiseau de SECKEL", dans lequel l'auteur présente le cas d'une famille dont 3 des 11 frères et soeurs paraissait avoir été des nains de type SECKEL, hospitalisés pendant de longues années

pour leur débilité mentale. Nous reviendrons sur les conclusions de l'étude de ce cas familial.

C - QUEL EST LE DEVENIR DE CES NAINS ?

Sur les 25 cas colligés dans ce travail, nous connaissons huit fois l'âge de la mort.

Obs. n° 4 , Carole FLU... 6 ans $\frac{1}{2}$
 Obs. n° 5 , James FLU... 5 ans $\frac{1}{2}$
 Obs. n° 7, S.H. Konno... 23 ans
 Obs. n° 8, Phatama 23 ans ?
 Obs. n° 11, Paulina Muster, 19 ans
 Obs. n° 14, Caroline Cra... 19 ans
 Obs. n° 16, Nicolas Ferry.. 23 ans

Dans l'observation anglaise de Mac KUSICK, les 3 soeurs sont mortes à 75 ans, 56 ans et 58 ans.

Quelle a été la cause de la mort ?

Dans le cas de Carole FLU... : pancytopénie et hypersplénisme.

James FLU... : thrombocytopénie avec leucopénie.

S.H. Konno : néphrite chronique avec urémie.

Phatama : ?

Paulina Muster : bronchite , pneumonie puis méningite, alcoolisme ?

Caroline Cra... : convulsions

Nicolas Fer... : misère physiologique.

Qu'ont révélé les examens anatomo-pathologiques pratiqués ?

Obs. n° 5 :

On trouve à l'autopsie un rein droit de 30 g et un rein gauche de 4,5 g.

La glande surrénale pesait 950 mg. Les testicules étaient histologiquement immatures; aucune anomalie microscopique au niveau de l'hypophyse et de l'hypothalamus.

Obs. n° 7 :

Le cerveau pèse 665 g : la substance cérébrale a un aspect normal et l'examen microscopique est sans particularité.

L'hypophyse paraît un peu volumineuse pour la taille du malade. Les testicules sont de petite taille. Les reins sont de volume réduit et ayant l'aspect typique d'une néphrosclérose.

Obs. n° I4 et I6 : aucun renseignement précis n'est donné.

Cas étudiés par MC KUSICK en 1967.

Cas n° 1 :

R.K., 75 ans.

T. = 115-120 cm

P = 25 kg 400

P.C. = 40 cm

Le coeur pèse : 200 g

Le rein droit : 30 g

Le rein gauche : 70 g

L'aorte présente des calcifications extensives, mais c'est surtout l'étude du cerveau sur laquelle insistent les auteurs, le cerveau pèse 490 g, les hémisphères cérébraux sont très petits mais le cervelet a une taille à peu près normale.

Les circonvolutions ressemblent à celles du gorille ou du chimpanzé. Les lobes frontaux sont petits bien que les trois circonvolutions frontales soient présentes.

La matière blanche est pleinement développée mais sa masse totale est inférieure à la normale, correspondant à la réduction de la matière grise corticale. Le cervelet a un cortex normalement développé, une matière blanche et des noyaux dentelés, sans atrophie du cortex et sans ectopie de la matière grise.

Cas n° 2 :

A.K... décédé à l'âge de 58 ans.

Son développement intellectuel était celui d'un enfant de 5 ans $\frac{1}{2}$.

A l'autopsie :

Le cœur pèse 205 g

l'hypophyse : 404 mg

la surrénale : 12 mg

Pas d'anomalie des organes génito-urinaires externes.

L'utérus est infantile, les ovaires d'apparence normale.

Le rein gauche : 6 x 3,3 x 3 cm

Le rein droit : 5 x 3 x 2,5 cm

Pyélonéphrite à droite.

Le cerveau : a le même aspect que celui de sa soeur, avec une "simplification" des circonvolutions, le faisant ressembler à un cerveau de chimpanzé.

Histologiquement les deux \

Histologiquement les deux cerveaux ne présentaient pas de grosses anomalies dans la structure du cortex.

On ne peut pas tirer de conclusion très générale sur ces études anatomo-pathologiques limitées, mais on peut remarquer deux faits :

- 1 - quatre fois sur les six autopsies on note la petite taille des reins.
- 2 - L'aspect "simplifié" des circonvolutions cérébrales dans les deux cas étudiés par KUSICK faisait comparer les cerveaux de ces malades à ceux de singes supérieurs.

D - ETIOPATHOGENIE

Quels sont les facteurs que l'on peut ici discuter quant à l'étiopathogénie de ce nanisme ?

1 - Les facteurs de l'environnement embryonnaire.

Dans les observations I3 et I4 (Edouard PLAC... et Caroline Cra... les auteurs rapportent que les deux mères ont eu une grande frayeur alors qu'elles étaient enceintes de peu de mois. Pour SECKEL les "stress" de cette sorte pendant le premier trimestre de la grossesse seraient reconnus comme étant de possibles agents tératogènes.

Sur nos 25 observations nous n'avons retrouvé que ces deux cas dans lesquels un tel facteur puisse être incriminé. Dans aucun cas il n'est fait mention d'une maladie de la mère au cours de la grossesse.

2 - L'âge de la mère au moment de la conception.

Il n'est connu que 12 fois sur 25 cas et il est en moyenne de 26 ans $\frac{1}{2}$. Une fois il est de 17 ans (obs. I2) et 4 fois de 30 ans (obs. 2 - 4 - 5 - I6). Il semble donc que l'âge maternel ne puisse être incriminé dans la pathogénie d'un tel nanisme.

3 - Aucun facteur endocrinien n'a pu être retenu pour expliquer le nanisme.

Les explorations endocriniennes pratiquées se sont toujours révélées normales (notre observation, celles de SECKEL, BLACK, HARPER et SIZONENKO).

4 - Les facteurs génétiques :

Ils sont récapitulés dans le tableau W où nous avons étudié la taille des parents, la consanguinité possible, l'état des frères et sœurs du malade et enfin l'éventualité des nains dans la famille ou d'autres anomalies congénitales.

Nous constatons alors que sur nos 25 cas, la taille des parents est connue 9 fois et 11 fois est seulement notée "normale" (obs. 4-5-6-7-10-11-12-13-14-16-19).

Les tailles connues des mères s'échelonnent entre 1m,65 et 1m,46 (taille moyenne 1m54). Les tailles connues des pères vont de 1m81 à 1m62 (taille moyenne 1m71).

On peut donc dire que l'on rencontre souvent dans les familles de ces nains des parents ayant une petite taille et une constitution fragile (c'était le cas pour notre observation et pour l'observation de France MIL.. rapportée par SECKEL), mais que parfois aussi les parents sont de constitution robuste et qu'aucun membre de la famille n'est connu pour sa petite taille.

Presque tous ces nains ont eu des frères ou soeurs normalement constitués et de taille normale (19 fois sur 25 cas). Mais ce qui est remarquable c'est le nombre élevé de fois où on retrouve un nain (ou même plusieurs) dans la fratrie.

Parmi les observations de SECKEL :

Obs. n° 4 : Carroll FLU... et

Obs. n° 5 : James FLU...,

nés tous deux d'un second mariage de leur mère. Ils ont une demi-soeur et trois demi-frères normaux, nés du premier mariage de leur mère.

Obs. n° 8 : Phatama, petite fille Birmane et

Obs. N° 9 : Smaum Sing H'poo son frère.

Entre ces deux enfants, un garçon normal était né. Ils avaient trois autres frères normaux, nés avant eux.

Obs. N° 10 : Janos Dobos. Il était le 5e enfant d'une famille de 12. Trois de ses frères étaient aussi nains (7e, 10e, 12e enfant) nés à terme. Ils moururent tous trois à 24, 10 et 2 mois $\frac{1}{2}$.

Les autres enfants de la famille étaient de taille normale.

Obs. n° 11 : Paulina Muster.

La famille se composait aussi de 12 enfants. La fillette était la 9e dans la fratrie. Le dixième enfant aurait été lui aussi un nain, encore plus petit à la naissance que Paulina.

BOUCHARD qui s'est intéressé au nanisme de Paulina, émet beaucoup de doute au sujet de ce 2e nain de la famille Muster.

Obs. n° 15 : Anna Barbara SCHR... 5e enfant de la famille. Le premier enfant, un garçon aurait été nain et serait mort à l'âge de 5 mois. Les parents eurent ensuite 3 enfants normaux, puis la petite Anna.

Obs. N° 17 : Il s'agit de deux soeurs.

Obs. n° 18 : étudiées par BLACK.

Il n'y avait pas d'autres enfants dans la famille.

Obs. n° 20 : ces deux cas rapportés par HARPER, sont frère et soeur .

OBS. N° 21

Le garçon A.A... était le premier-né de la famille. La 2e grossesse s'était terminée par un avortement thérapeutique pour rubéole, la troisième grossesse par la naissance d'un garçon normal à terme , et enfin la 4e grossesse par la naissance, post-terme, de E.A... naine à tête d'oiseau.

Il faut ajouter à ces observations que nous avons rapportées, celles de MC. KUSICK qui rapporte le cas de 3 soeurs naines à tête d'oiseau.

Donc, sur 28 cas étudiés (en comptant ceux de MAC KUSICK) nous trouvons 14 fois des frères et soeurs atteints du même nanisme, ce qui fait une proportion de 50 % de cas familiaux.

Mais il faut ici insister sur le fait que jamais aucun nain n'a donné le jour à un autre nain.

Pour SECKEL un gène récessif serait responsable de ce nanisme. Mais ce qui rend cette hypothèse fragile est la rareté de la consanguinité dans ces familles. SECKEL l'a retrouvée 2 fois (dans l'observation 2, de Frances Mil..

les grands parents paternels étaient cousins germains et dans l'observation 7 de S.H. Konno, la relation consanguine des parents ne fut pas spécifiée). Elle n'est rapportée dans aucune autre observation de nanisme à tête d'oiseau.

Mais il faut quand même prendre en considération quant à l'hypothèse d'une étiologie génétique à ce nanisme, qu'il existe souvent un "air de famille" rappelant la dysmorphie faciale de ces nains, parmi leurs ascendants; que les malformations congénitales ont souvent été mises en évidence et enfin que 14 fois sur 28 observations il s'agissait de frères ou soeurs ou bien il y avait des nains dans la famille.

	Taille des parents		Frères ou sœur normaux	Nains dans la famille		Communauté
	P	M				
Véronique BOU... (1)	1m,65	1m,46	0	Non	Non	Non
Frances MIL... (2)	P 1,80	M 1,50	2 frères aînés 2 " plus jeunes	Non	Grand-pères pater- nels cousins-germains	
Richard PER... (3)	P 1,62	M 1,52	1 sœur	Côté maternel + " paternel + (amputation sourd- muet).	Non	
Caroll FLU... (4)	P normale	M	1 sœur 3 demi-frères	1 frère plus jeune nain à tête d'oiseau (cas n° 4 SECKEL)	Non	
James FLU... (5)	P normale	M	"	" oui	Non	
"Cornélius" (6)			1 sœur	non	?	
Cornelia de LANGE 1919						

S.H. Konno (7) UKAI 1923	taille normale	3 frères plus âgés	non	oui
Phatama (8) MAASS-VIRCHOW 1896	?	un frère	1 frère	?
Smaun Sing H'poo (9) MAASS-VIRCHOW 1896 RISCHBIETH et BARRING- TON 1912.	?	un frère	1 soeur	?
Janos Dobos (10) VIRCHOW 1892	normale	oui	3 frères ou sœurs 7e 10e et 12e étaient nains)	?
Paulina Muster (11) VIRCHOW 1882	Normale et même au-dessus de la moyenne.	10 frères ou sœurs normaux	1 frère aurait été nain à la naissance ?	?
Franck Fly... (12) VIRCHOW 1882 RANKE et VOIT 1885	normale	5 frères et sœurs de taille normale	?	?
Edouard Plac... (13) LARREY 1881 MAGITOT 1881	normale	3 enfants de taille normale	Un oncle paternel avait un nez proéminent	?

Caroline Cra. (14) HOME 1828 GILFORD 1902	Taille normale	4 enfants de taille normale	non	non
Anna B.. Schreier (15) BECLARD, 1817 VIREY , 1819	moyenne P = 1,66 M = 1,54	3 enfants normaux	un premier enfant aurait été nain.	?
Nicolas FER... (16) GEOFFROY St HILAIRE 1746 BUFFON 1757	taille normale	2 enfants normaux	-	-
1er cas de BLACK (17) Obs. 17	P = 1,62 M = 1,57	-	1 soeur naine	?
2e cas BLACK (18) Obs. 18	"	-	1 soeur naine	?
Obs. 19 SZALAY 1964	Taille moyenne	3 de taille normale	non	non

Cas n° 1 de HARPER 1947 Obs. 20	?		un frère normal	une soeur naine (obs. 21)	non
Cas n° 2 HARPER Obs. 21	?		un frère normal	un frère nain (obs. 20)	non
Obs. de SIZONENKO (22) ROYER SI... Danielle	P = 1,81 M = 1,65		-	Une tante paternelle mesure I m52 Une cousine I,50	-
ON... Daniel (23) ROYER	?		2 frères normaux	non	
Obs. 24 CANLORBE	P = 1,78 M = 1,55				
Obs. 25 ROSSIER	P = 1,77 M = 1,57				

C O N C L U S I O N S

Nous avons présenté l'observation d'une petite fille naine Véronique BOU... qui a été suivie dans le Service de Pédiatrie de l'Hôpital Inter-Communal de Créteil du jour de sa naissance à l'âge de 5 ans et 1 mois. Cette enfant, née près du terme, avait un poids de naissance de 1.120 grammes, une taille de 38 cm et un périmètre crânien de 28 cm. Elle ne présentait aucune malformation congénitale, à part une anomalie oculaire dont le diagnostic n'a pu être fait qu'après énucléation d'un oeil : il s'agissait d'une fibroplasie rétro-lentale congénitale avec microphthalmie bilatérale. Mais l'aspect dysmorphique du visage était frappant dès la naissance : visage triangulaire à base supérieure, nez proéminent, aplasie des os malaires, micro-rétrognathisme, enfin oreilles implantées basses. Le déficit en taille et en poids a toujours été considérable. Le poids s'est toujours situé autour de -6 à -7 déviations standards quant à la taille, elle correspondait à -7 déviations standards dans les premiers mois de la vie, et à -10 déviations standards à 5 ans. Les proportions du corps sont normales et correspondent à l'âge de l'enfant. Les investigations biologiques pratiquées n'ont mis en évidence aucune anomalie et en particulier aucun déficit endocrinien.

Dès la période néo-natale, devant cette enfant naine présentant une dysmorphie faciale aussi nette et aucune autre anomalie congénitale évidente le diagnostic de nanisme de type Seckel a été porté : en effet, le nanisme décrit par SECKEL en 1950 est tout à fait similaire à celui présenté par la petite Véronique BOU...

Il s'agit en résumé d'un nanisme extrême, net dès la naissance, bien proportionné, l'enfant ou l'adulte nain étudié ayant des proportions correspondantes à son âge chronologique. Ce nanisme s'accompagne d'une dysmorphie faciale tout à fait semblable à celle que présentait la fillette de notre observation. C'est cette dysmorphie faciale qui lui vaut d'ailleurs son qualificatif donné par VIRCHOW de "nanisme à tête d'oiseau". Il existe parfois des anomalies de l'oeil, des dents, du palais. La microcéphalie est constante ainsi que le retard mental qui est variable. Enfin il n'y a pas d'anomalie endocrinienne et la maturation osseuse est en général très retardée comme elle l'était dans notre observation.

Cependant, par rapport aux autres cas rapportés, notre observation présente quelques particularités : d'une part sa découverte dès la période néo-natale devant le nanisme très important et la dysmorphie faciale nette ; d'autre part la mise en évidence d'une fibroplasie rétro-lentale congénitale que l'on ne retrouve dans aucun autre cas présenté, et enfin la taille des reins qui semble plus en rapport avec l'âge de l'enfant qu'avec sa taille.

La revue de la littérature montre la rareté de ce nanisme parmi les autres nanismes essentiels puisque nous n'avons pu en colliger que 27 cas dans la littérature. En fait, il semble que ce soit dans les hôpitaux psychiatriques qu'il faille chercher ces nains adultes puisque le retard mental est constant bien qu'inégal.

L'étiopathogénie de ce nanisme est loin d'être élucidée. Selon l'hypothèse de SECKEL il s'agirait d'un gène à transmission récessive. C'est cette hypothèse qui s'accorderait le mieux avec le fait que l'on trouve dans les familles de ces nains des collatéraux ou des parents qui ont des traits du visage rappelant la dysmorphie du nanisme à "tête d'oiseau", comme c'est le cas dans notre observation. Nous avons pu constater aussi que la taille des parents est souvent moyenne si ce n'est petite (dans notre cas le père mesurait 1 m,65 et la mère 1 m,46); et enfin il est remarquable de noter la fréquence élevée des cas de nains frère et sœur. ce qui rend cependant cette hypothèse assez fragile est le nombre très réduit des cas authentiques consanguins.

Ajoutons que sur le plan thérapeutique les essais de traitement par les hormones hypophysaires n'ont abouti qu'à des échecs.

Vu, le Président de Thèse :

Vu, le Doyen de la Faculté :

Professeur P. ROYER

Professeur G. BROUET

Vu et Permis d'Imprimer :

Le Recteur de l'Académie de Paris

Jean ROCHE

BIBLIOGRAPHIE

1 - ARON P. -

Les nains à tête d'oiseau. (Birdheaded dwarf)
Maandschr. Kindergeneesk. 32 - 386 - 394. juillet 1964. (Flamand).

2 - BLACK J. -

Low Birth Weight dwarfism.
Arch. Dis. Child. 1961. 36. 190, 633-644.

3 - BONAMOUR et Coll. -

Syndrome dyscéphalique avec tête d'oiseau.
Ann. Ocul. 119, n° 10, 890 oct. 1960.

4 - P. CANLORDE. -

Collection Médico-Chirurgicale. Pédiatrie.
"Retard de croissance et nanisme" p. 1, 169.

5 - R. CLEMENT. -

Mise au point de Pédiatrie. Insuffisance de croissance et nanisme.
Feuillet du Praticien. n° 223 - 7, 33 janv. 63.

6 - COLIN J. POLONOVSKI C. -

Explorations biologiques en Pédiatrie.
L'Expansion Scientifique Française. Editeurs. Paris 1963.

7 - DE LA CRUZ F. -

Bird-Headed dwarf. A case report.
Am. J. Ment. Deficiency. 68 : 54, 1963.

8 - DE LANGE C. -

Sur un type nouveau de dégénération (typus amstelodamensis).
Arch. Med. Inf. 1933. 36 - 713.

9 - DESMOND, M.M., et Al. -

The relation of maternal disease to fetal and neonatal morbidity and mortality.
Pediat. Chir. North. America, 8 = 421, 1961.

10 -

Le diagnostic des Nanismes chez le nouveau-né.
Méd. Inf. juin-juillet 1962. n° 6. 387.

11 - DOVONOV Richard, Pierre, Bienvenu. -

Quelques considérations sur le nanisme.
Thèse Paris. 1968.

12 - DURRMEYER Roland. -

Des retards de Croissance.
Thèse Paris 1968.

13 - RITA G., HARPER, M.D., EDNARDO ORTI, M.D. RICHARD K. BAKER, M.D. -

Bird-headed dwarfs (Seckel's syndrome).
The Journal of Pediatrics May. 1967. Vol. 70. n° 5.

14 - FRANCOIS J. -

Un nouveau syndrome : dyscéphalie avec tête d'oiseau et anomalies dentaires, nanisme, hypotrichose atrophie cutanée, microphthalmie et cataracte cong.
Bull. Ocul. mars 1958. 35. 61.

15 - GELLIS S.S. et FEINGOLD M. -

Un cas clinique : les nains à tête d'oiseau (nanisme de Seckel).
Am. J. Dis. Child. nov. 1967. 114, n° 5. 583-584.

16 - GILFORD H. -

Ateliosis and Progeria : continuous youth and premature old age.
Brit. Med. J. 1904. 2, 914.

17 - HANHART E. -

Die Rolle der Erbfaktoren bei den Störungen des Wachstums.
Schweiz. Med. Wschr. 83 - 198 - 1953.

18 - Mc. KUSICKV. A. et Coll. -

Nanisme de Seckel à tête d'oiseau.
New England. J. Med. 10 août 1967, 277 n° 6. (Bibliographie).

19 - M. LAMY, Meille. M.L. JAMMET P. MAROTEAUX et N. AJJAN. -

La dyscéphalie.
Arch. Franc. Pédiatrie 1965. oct. T. XXII n° 8 929 - 935.

20 - A. LARNANDE et Coll. -

Dyscéphalie à tête d'oiseau ; syndrome d'Hallerman. St. Fe.
Arch. Fses. Ped. XIX. n° 7. 966. Août sept. 62.

21 - LARMANDE A. GILLOT J. DALAUT J.J. -

Dyscéphalie à tête d'oiseau. (Syndrome d'Hallermann. Streiff. -
François.)
Pédiatrie. T. XVII. n° 3. 1962. p. 313.

22 - LEVI E. -

"Contribution à la connaissance de la microsomie essentielle hérédofamiliale".
Nouv. iconogr. Salpêtrière 1910. 23. 522. 661.

23 - MAN, T.P. and RUSSEL A. -

A study of a microcephalie midget of extreme type.
Proc. Roy. Soc. Med. 52, : 1.024, 1959.

24 - NAGEL J.D. -

Cité par Seckel et Warkany.
"Princess Paulina".
Pediatrics 1896 - 2, - 369.

25 - NARBOUBON R., MICHELIN J.M., ALISON Fr. et ROSSIER A. -

Les enfants nés à terme ou près du terme et de petit poids de naissance.
Ann. Péd. Sem. Hôp. 1961. 37, 2. 214. 1.261-1.264.

26 - POITOUT M. JOB J.C. et ROSSIER A. -

Nanismes rares.
Méd. Inf. août-sept. 68, 75, n° 7. (Bibliographie).

27 - REESE, A.B. BLODIF.C. et LOCKE Sc. -

The pathology of early retrolental fibroplasia.
Amer. J. Ophthal. 1952. 35. 10. 1,407-1,426.

28 - REESE, A.B. et STEPANIK J. -

Cicatricial Stages of retro-lental fibroplasia.
Amer. J. Ophthal. 1954. 38. 3. 308-316.

29 - ROSSIER A. -

Les nanismes congénitaux.
Méd. Inf. janvier 63. n° 1.

30 - ROSSIER A. et LARNAUDIE L. -

"Les enfants nés à terme ou au voisinage du terme de poids très petit à la naissance".
Rapport aux 5e journées d'Etudes et d'Information sur le NN, le prématuré et le nourrisson.
Ecole de puériculture. Paris 1954.

31 - A. ROSSIER JOB J.C. -

Etudes sur les nanismes constitutionnels.
Ann. de Péd. 2 déc. 64. n° 52/12. 2.821 p. 641.

32 - ROUSSEL A., TREMOULET M., VITIELO J. -

Un cas de nanisme progérique.
Pédiatrie 1962. T. = XVII. 307. n° 3.

33 - ROYER P. MASSE N.P. -

Troubles de la croissance staturale.
Encycl. Med. Chir. 1ère enfance : 4.005. A. 10. 1960. p. 8.

34 - RUSSELL A. (1954). -

A syndrome of "intra-uterine" dwargisms recognizable at birth "with cranio-facial dysostosis, disproportionalety. Short. arms. and other anomalies.
Proc. Roy. Soc. Med. 47 : 1,040.

35 - SECKEL, H.P.G. -

Irregularities of bone maturation in congenitally malforme d Children.
Ann. Paediat. 181 : 147, 1953.

36 - SECKEL H. -

Bird - Headed Dwarfs. Studies in developmental pathology.
Thomas pub. Springfield. 1960.

37 - SIZONENKO P. Cl. -

Contribution à l'étude des Nanismes essentiels.
Thèse Paris 1965.

38 - SZALAY. -

Intra-uterin growth retardation versus. Silver's syndrom.
J. Ped. 1964, 64, 234.

39 - TROEN P. and BLUMBERG M.S. -

Dwarfism of undetermined etiology.
J. Pediat. 1948, 33, 591.

40 - A. VERGEZ, P. DHERMY et C. COSSON. -

Syndrome de Seckel s'accompagnant d'un décollement rétinien bilatéral
du type fibroplasie rétro-lentale.
Arch. Opht. (Paris). 1966. t. 26. n° 4.

41 - VIRCHOW R. -

Amerikanischer zwerg.
Z. Ethymol. 1.883 - 15 - 306.

42 - VIRCHOW R. (1892). -

Vorstellung des Knaben Dobos Janos.
Berl. Klin. Wschr. 29, 517.

43 - WARKANY J. MONROE B. SUTHERLAND S. -

Intrauterine growth retardation.
Amer. J. Dis. Child. 1961. 102, 249.

44 - WILKINS. -

Maladies des glandes endocrines de l'enfance et de l'adolescence.
2e Edit. Maloine Editeurs. Paris 1959.

45 - WILKINS L. -

Dwarfism. Thomas pub. 1957.
Endocrine disorders in Childhood, p. 163 - 181.

